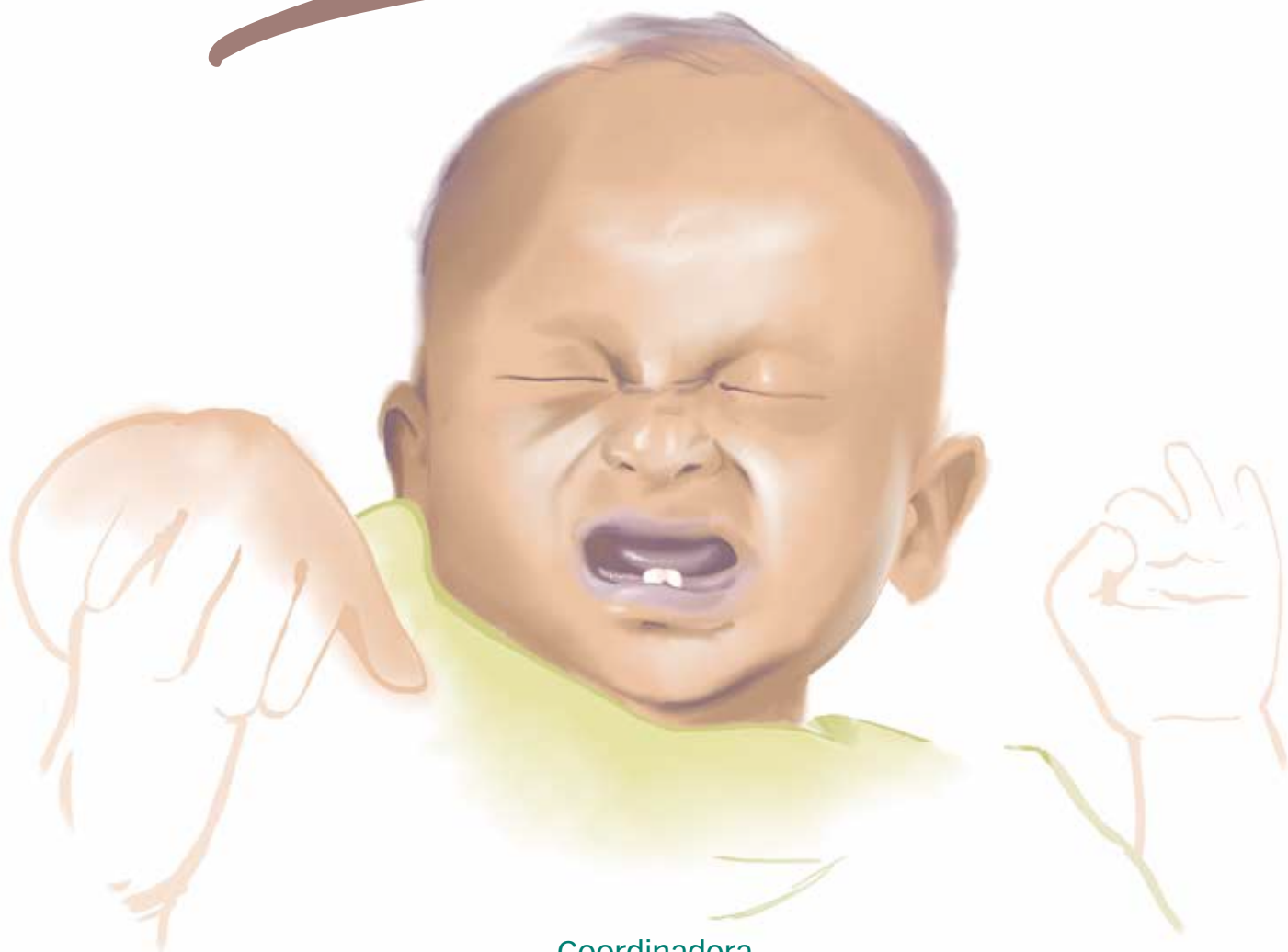




Pediatría



Coordinadora

Blanca Toledo del Castillo

Autores

José Antonio Alonso Cadenas
David Andina Martínez
María Arroyas Sánchez

Nuria Benavent García
Paula Carrascosa García
Beatriz Corredor Andrés

Alicia Hernanz Lobo
Cristina Lillo Díaz
Blanca Toledo del Castillo

Director de la obra

Fernando de Teresa Galván

Índice

01. Neonatología	1	04. Patología digestiva pediátrica	55
1.1. Clasificación del recién nacido	2	4.1. Atresia y fístula traqueoesofágica	56
1.2. Fisiología del recién nacido	2	4.2. Hernias diafragmáticas congénitas	57
1.3. Reanimación neonatal. Hipoxia perinatal	3	4.3. Reflujo gastroesofágico	58
1.4. Atención al recién nacido sano	5	4.4. Estenosis hipertrófica de píloro	60
1.5. Exploración del recién nacido	6	4.5. Estreñimiento funcional y enfermedad de Hirschsprung	61
1.6. Trastornos respiratorios del recién nacido	12	4.6. Divertículo de Meckel	63
1.7. Trastornos digestivos del recién nacido	17	4.7. Invaginación intestinal	64
1.8. Ictericia neonatal	19	4.8. Alergia a las proteínas de la leche de vaca	65
1.9. Trastornos hematológicos del recién nacido	22	4.9. Anafilaxia	67
1.10. Trastornos metabólicos del recién nacido	23	4.10. Diarrea aguda	68
1.11. Sepsis neonatal	25	4.11. Diarrea crónica	68
1.12. Infecciones connatales	26	4.12. Síndrome de Reye	72
1.13. Tóxicos durante el embarazo.		4.13. <i>Helicobacter pylori</i>	72
Síndrome de abstinencia	28		
02. Desarrollo y nutrición	31	05. Patología nefrourológica pediátrica	75
2.1. Crecimiento y desarrollo	32	5.1. Infección del tracto urinario	76
2.2. Alimentación del lactante	34	5.2. Reflujo vesicoureteral	78
2.3. Malnutrición, desnutrición y obesidad	36	5.3. Escroto agudo	79
2.4. Deshidrataciones	38	5.4. Patología prepucial y uretral	81
2.5. Talla baja	40	5.5. Criptorquidia o mal descenso testicular	81
2.6. Niño con fallo de medro	41	5.6. Síndrome hemolítico urémico	82
		5.7. Litiasis urinaria	83
03. Patología respiratoria pediátrica	43	06. Oncología pediátrica	85
3.1. Estridor congénito (laringomalacia y traqueomalacia)	44	6.1. Tumores en la infancia: generalidades	86
3.2. Laringitis	44	6.2. Neuroblastoma	86
3.3. Epiglotitis aguda	45	6.3. Tumor de Wilms o nefroblastoma	88
3.4. Traqueítis bacteriana	46		
3.5. Bronquiolitis aguda	46	07. Enfermedades infecciosas	91
3.6. Tosferina	48	7.1. Enfermedades exantemáticas y afines	92
3.7. Fibrosis quística	49	7.2. Infección por el VIH en la infancia	100
3.8. Aspiración de cuerpo extraño	54	7.3. Púrpura de Schönlein-Henoch	102



08. Síndrome de la muerte súbita del lactante	105
8.1. Definición	106
8.2. Fisiopatología y epidemiología	106
8.3. Factores de riesgo	106
8.4. Prevención	107
8.5. Colapso posnatal súbito e inesperado	107
09. Maltrato infantil	109
9.1. Definición	110
9.2. Factores de riesgo	110
9.3. Indicadores de malos tratos	110
9.4. Diagnóstico/pruebas complementarias	110
9.5. Tratamiento	111
9.6. Abuso sexual	111
10. Vacunas	113
10.1. Generalidades	114
10.2. Calendario vacunal	115
10.3. Vacunación en situaciones especiales	120
11. Metabolopatías	123
11.1. Generalidades	124
11.2. Anomalías de síntesis y catabolismo de moléculas complejas	124
11.3. Enfermedades por intoxicación	126
11.4. Enfermedades por déficit energético	127
12. Calendario quirúrgico pediátrico	131
12.1. Patologías quirúrgicas no urgentes	132
Bibliografía	136



Neonatología

Orientación MIR

La neonatología es uno de los temas de Pediatría más preguntados en el MIR, por sus patologías específicas. Son frecuentes las preguntas en forma de casos clínicos, en especial, en: las principales enfermedades respiratorias del recién nacido (para ello resultará muy útil la [Tabla 1.10](#)), la enterocolitis necrotizante y la atresia de vías biliares. Es fundamental, asimismo, conocer los beneficios de la administración prenatal de corticoides. De la patología umbilical, es importante diferenciar la gastrosquisis y el onfalocele. En cuanto a la ictericia, hay que saber distinguir entre hiperbilirrubinemia fisiológica e isoimmune y repasar la prevención de la isoimmunización anti-D. Finalmente, en las enfermedades infecciosas, deberemos dominar la sepsis, el citomegalovirus y la toxoplasmosis.

Preguntas MIR

- | | | |
|--|---|------------------------------------|
| ● MIR 23-24, 79; MIR 23-24, 106 | ● MIR 18-19, 169; MIR 18-19, 178;
MIR 18-19, 182; MIR 18-19, 230 | ● MIR 15-16, 46-IG; MIR 15-16, 165 |
| ● MIR 21-22, 79; MIR 21-22, 82;
MIR 21-22, 88 | ● MIR 17-18, 164 | ● MIR 14-15, 164; MIR 14-15, 176 |
| ● MIR 19-20, 78-ED | ● MIR 16-17, 175; MIR 16-17, 178 | ● MIR 13-14, 79; MIR 13-14, 178 |
| | | ● MIR 12-13, 234 |

Conceptos clave

- En la evaluación inicial del RN en paritorio hay que contestar tres preguntas: ¿es una gestación a término?, ¿el RN llora o respira?, ¿tiene buen tono? Si la respuesta a las tres es afirmativa, no es necesario iniciar la reanimación neonatal.
- El test de Apgar se realiza a todos los RN al minuto y 5 minutos de vida. Valora cinco parámetros (frecuencia cardíaca, calidad de la respiración, tono muscular, respuesta a estímulos y color). No se evalúa frecuencia respiratoria.
- La enfermedad de membrana hialina (EMH) es típica del gran prematuro. Cursa con insuficiencia respiratoria grave y progresiva secundaria a un déficit de surfactante. Los hallazgos radiológicos son patrón reticulonodular, broncograma aéreo y disminución del volumen pulmonar. El tratamiento consiste en la administración intratraqueal del surfactante.
- La administración de corticoides prenatales, en caso de riesgo de parto prematuro, reduce la incidencia de EMH, enterocolitis necrotizante y hemorragia de la matriz germinal/intraventricular.
- La enterocolitis necrotizante es una enfermedad típica del RN prematuro que se manifiesta con distensión, dolor abdominal y hemorragia digestiva baja. El signo radiológico típico es la neumatosis intestinal. El neumoperitoneo es indicación de cirugía.
- La ictericia fisiológica nunca ocurre en las primeras 24 horas de vida, no se produce a expensas de bilirrubina directa, ni dura más de 15 días.
- La isoimmunización por diferencia de grupo ABO puede aparecer en el primer embarazo. La isoimmunización anti-D es más infrecuente pero más grave; ocurre en hijos Rh(+) nacidos de madre Rh(-), siempre que la madre se haya sensibilizado previamente (Coombs indirecto positivo).
- El tratamiento de la atresia de vías biliares es quirúrgico: restablecimiento del flujo biliar (portoenterostomía de Kasai) y trasplante hepático como tratamiento definitivo (es la causa más frecuente de trasplante de hígado en la infancia).
- La infección por citomegalovirus (CMV) es la infección viral congénita más frecuente. La mayoría de los RN infectados están asintomáticos al nacimiento. Entre los cuadros sintomáticos al nacer está la tríada de calcificaciones periventriculares, microcefalia y coriorretinitis.

1.1. Clasificación del recién nacido

Los **recién nacidos (RN)** se clasifican según varios factores:

- **Edad gestacional (EG):**
 - RN pretérmino: EG inferior a 37 semanas (prematureo extremo: < 28 semanas, 28-32 gran prematuro, prematuro moderado/tardío: 32-36 semanas).
 - RN a término: EG entre 37-42 semanas.
 - RN postérmino: EG superior a 42 semanas.
- **Peso al nacimiento**, en función de la EG:
 - RN de bajo peso para EG. Peso por debajo de -2 z score (P3).
 - RN de peso adecuado para EG. Peso entre -2 y $+2$ z score (P3-P97).
 - RN de peso elevado para EG. Peso por encima de $+2$ z score (P97).

En general, los niños se consideran de:

- Elevado peso (> 4.000 g).
- Bajo peso (< 2.500 g).
- Muy bajo peso (< 1.500 g).
- Extremado bajo peso (< 1.000 g).

1.2. Fisiología del recién nacido

Después del nacimiento, comienza una fase de adaptación a la vida extrauterina con cambios a distintos niveles:

- **Termorregulación.** El RN no es capaz de regular correctamente su temperatura, por lo que debe ser protegido tanto del frío como del calor ambiental.
En los más inmaduros, se utilizan con este fin incubadoras (que calientan y humidifican el aire).
- **Sistema circulatorio (Figura 1.1 y Figura 1.2).** Se pasa de la circulación fetal a la circulación posnatal, produciéndose el cierre de los cortocircuitos fetales (*ductus venoso*, *ductus arterioso* y *foramen oval*) y la caída de las resistencias vasculares pulmonares (elevadas a nivel suprasistémico durante la vida fetal).

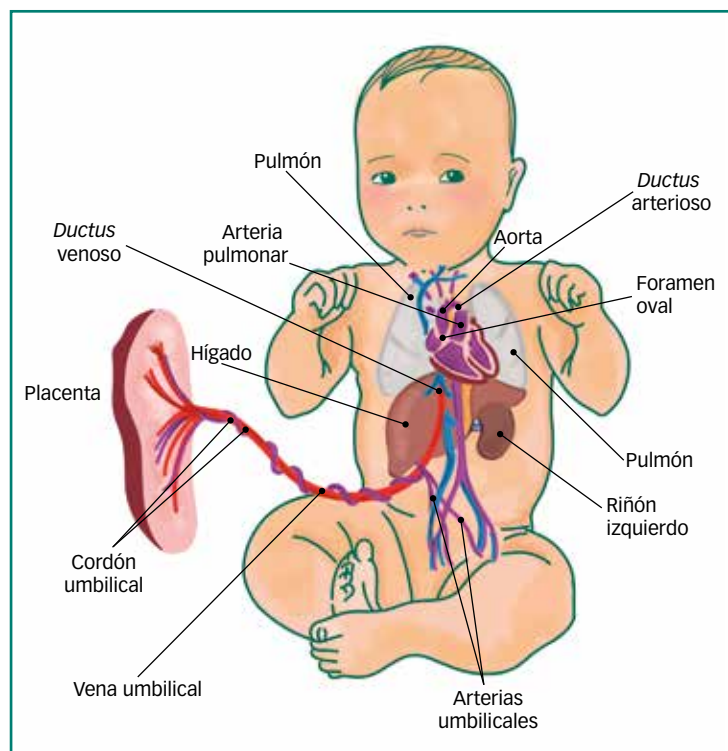


Figura 1.1. Circulación fetal.

La frecuencia cardíaca neonatal (valor normal: 130-140 lpm) es mayor que la del niño mayor y la del adulto. Puede ser más elevada todavía en RN pretérmino.

En el electrocardiograma (ECG), el eje todavía se encontrará desplazado a la derecha durante los primeros días.

- **Sistema respiratorio.** Se reabsorbe el líquido pulmonar y comienzan los primeros ciclos respiratorios, con insuflación del pulmón y establecimiento de la capacidad residual funcional.

La frecuencia respiratoria es elevada (30-40 rpm) y es normal que se intercalen períodos de respiraciones superficiales (respiración periódica).

- **Aparato digestivo.** La boca se encuentra adaptada a la lactancia (callo de succión, ausencia de dientes) y la coordinación de la succión-deglución está perfectamente desarrollada en el niño a término (aparece a las 32-34 semanas de EG).

Las funciones secretora y enzimática (lactasa) están bien desarrolladas al nacimiento; no tanto la función motora, por lo que el reflujo gastroesofágico es fisiológico y las heces son de consistencia blanda. El meconio se debe eliminar en las primeras 48 horas.

- **Aparato genitourinario.** La diuresis suele establecerse en las primeras 24 horas (más allá del segundo día sin orinar debe sospecharse alguna malformación).

La función renal al nacimiento es inmadura, con dificultad para concentrar la orina y para retener bicarbonato y sodio (tendencia a la hiponatremia y a la acidosis metabólica transitorias).

En el niño es fisiológica la fimosis, y en ambos sexos puede observarse cierta ingurgitación mamaria transitoria, como consecuencia del paso de estrógenos maternos a través de la placenta, que en el caso de la niña puede acompañarse de flujo vaginal o incluso presentar sangrado vaginal.

- **Sangre.** Al nacimiento, la cantidad de hemoglobina y de hematocrito es elevada (45-60%), y la mayor parte de la hemoglobina es de tipo fetal (HbF), con mayor afinidad por el oxígeno que la hemoglobina adulta.

La hemoglobina fetal es sustituida, progresivamente, por la hemoglobina adulta durante los primeros 6 meses de vida.

En las primeras horas de vida existe una leucocitosis fisiológica.

La coagulación se encuentra alterada, con alargamiento fisiológico del tiempo de protrombina.

Cortocircuitos en la circulación fetal

Foramen oval

Comunica aurículas derecha e izquierda

Ductus

• Ductus arterioso

Comunica arteria pulmonar y arteria aorta

• Ductus venoso

Comunica vena umbilical y vena cava inferior

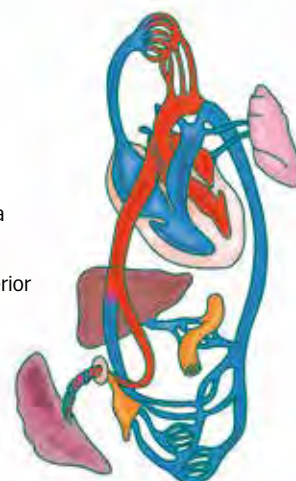


Figura 1.2. Fisiopatología de la circulación fetal.



- **Sistema nervioso.** Inmediatamente después del nacimiento, el niño mantiene un período de alerta de 1-2 horas de duración, tiempo en el que debe realizarse la primera toma. Posteriormente, durante las primeras 24 horas, permanece poco reactivo, para después regular las tomas y los ciclos de vigilia-sueño.

Los reflejos arcaicos (Moro, prensil, Galant, búsqueda, succión, marcha automática) permiten evaluar la integridad del sistema nervioso. Es especialmente informativa su persistencia sobrepasados determinados límites temporales.

El RN es capaz de seguir con la mirada caras y objetos muy llamativos. El estrabismo es fisiológico en estos primeros días, al igual que la hipermetropía (globo ocular corto).

1.3. Reanimación neonatal. Hipoxia perinatal

En el momento del parto se producen una serie de **cambios fisiológicos** que definen la transición de la vida fetal a la vida extrauterina. En la mayoría de los casos, dicha transición se produce sin incidencias.

Sin embargo, se estima que el 10% de los RN a término requiere algún tipo de intervención de apoyo (reanimación neonatal [Figura 1.3]), siendo este porcentaje mayor en RN de menor EG. En cada nacimiento debe estar presente personal sanitario entrenado en reanimación neonatal.

Para el éxito de la reanimación, es importante el examen previo de la historia perinatal para anticiparse a posibles complicaciones, pues se estima que pueden preverse en el 50% de los casos ▶ MIR 15-16, 165.



Figura 1.3. Reanimación neonatal.

■ Valoración del recién nacido al nacimiento. Test de Apgar

A todos los RN, independientemente de su estado general al nacimiento, se les practica el **test de Apgar** (Tabla 1.1). Este test informa sobre el estado hemodinámico y respiratorio del neonato, valorando cinco parámetros. Se realiza en el primer y en el quinto minuto de vida (y se repite cada 5 minutos hasta que el resultado sea ≥ 7). En ningún caso sirve para decidir si hay que iniciar o no la reanimación. Un test de Apgar con una puntuación < 3 indica depresión neonatal grave; y ≥ 7 indica un buen estado al nacimiento

▶ MIR 23-24, 79; MIR 17-18, 164.

Recuerda

- Regla: A-P-G-A-R:
 - Apariencia (color).
 - Pulso (frecuencia cardíaca).
 - Gesto o mueca (respuesta a estimulación).
 - Actividad (tono muscular).
 - Respiración (calidad de esta, ¡no frecuencia respiratoria!).

■ Reanimación neonatal

La **reanimación del RN** (Figura 1.3 y Figura 1.4) se define como el **conjunto de medidas estandarizadas y de aplicación secuencial** que tienen como finalidad **evitar la hipoxia**. Incluye medidas generales que se aplican a todos los RN y una serie de medidas específicas. En toda reanimación neonatal, se efectúa una primera valoración inicial que debe responder a **tres preguntas**:

- ¿Es una gestación a término?
- ¿El RN llora o respira?
- ¿Tiene buen tono?

Si las **tres respuestas** son **afirmativas**, se debe favorecer el **contacto piel con piel** del neonato sobre su madre. Con ello, se facilita el vínculo afectivo, la colonización cutánea por bacterias no patógenas y la lactancia en la primera hora de vida, que mejora el control glucémico y prolonga la lactancia materna. Si el RN no precisa reanimación se recomienda realizar pinzamiento tardío del cordón umbilical.

Si, por el contrario, **alguna de las tres respuestas** fuera **negativa**, habría que proceder a la **estabilización** inicial: colocar bajo fuente de calor, secar, estimular, reposicionar y permeabilizar vía aérea en posición de "olfateo" (Figura 1.4A) (puede requerir la aspiración de secreciones) y evaluar la respiración (ausente, dificultosa o normal) y la frecuencia cardíaca (por encima o por debajo de 100 lpm).

	0	1	2
Apariencia (color cutáneo)	Palidez, cianosis central	Acrocianosis	Sonrosado
Pulso (frecuencia cardíaca)	Ausente	< 100 lpm	> 100 lpm
Gesto (respuesta a estímulos)	Ausente	Mueca	Tos, estornudo o retirada a la estimulación
Actividad (tono muscular)	Ausente	Flexión de extremidades	Movimiento activo
Respiración (cualitativo)	Ausente	Irregular, lenta	Llanto

Tabla 1.1. Test de Apgar.

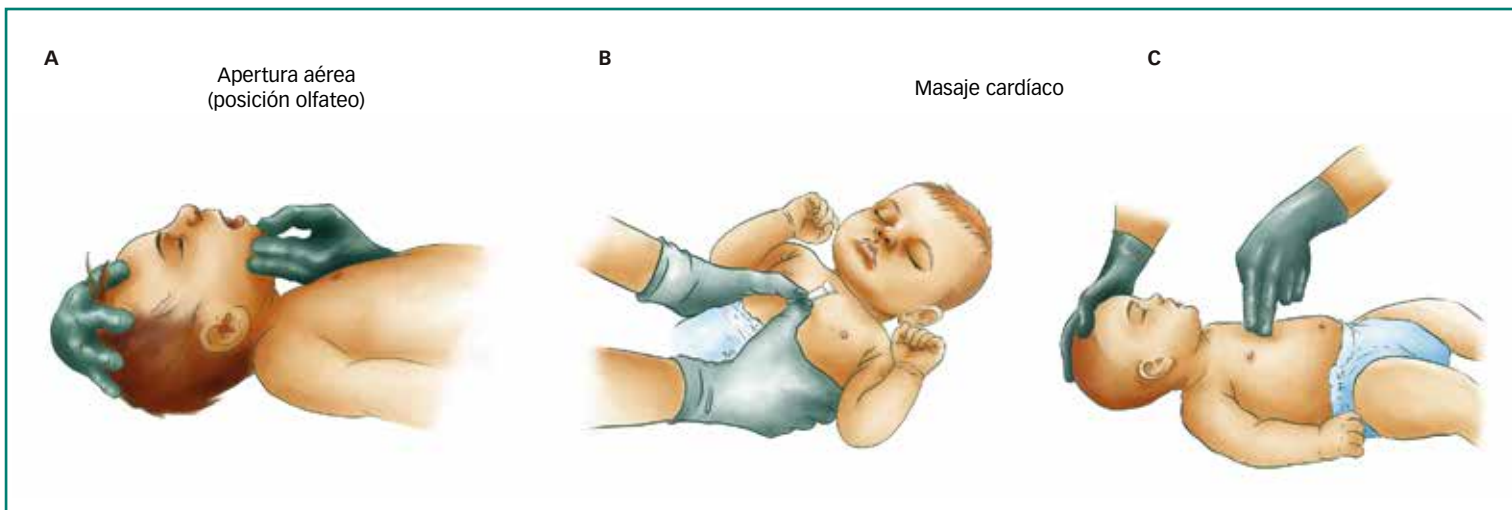


Figura 1.4. Maniobras de RCP en recién nacidos.

Tras estos pasos iniciales, se pueden dar **varios escenarios**:

1. Frecuencia cardíaca > 100 lpm y respiración normal. Proceder de nuevo al contacto piel con piel y reevaluar frecuentemente.
2. Frecuencia cardíaca > 100 lpm y respiración dificultosa. Iniciar presión continua en la vía aérea (presión positiva al final de la espiración [PEEP] o presión positiva continua en la vía aérea [CPAP]) mediante mascarilla facial.
3. Frecuencia cardíaca < 100 lpm y/o apnea o *gaspings*. Iniciar ventilación con presión positiva intermitente (PPI) mediante mascarilla facial, sustituyendo a la respiración natural del RN.

Es fundamental iniciar la ventilación en el primer minuto de vida (minuto de oro). Se recomienda empezar la reanimación con aire ambiente (FiO_2 21%) e ir ajustándola según la monitorización de la saturación de oxígeno. Se recomienda monitorizar en territorio preductal (es decir, en la mano derecha, ya que el tronco braquicefálico derecho sale de la aorta antes del *ductus* arterioso). Puesto que la saturación normal de oxígeno del RN no alcanza el 90% hasta los 10 minutos de vida, debemos guiarnos por nomogramas establecidos para estos primeros minutos.

4. Si después de 30 segundos de ventilación con PPI persiste la bradicardia < 60 lpm, el siguiente paso es el **masaje cardíaco**. Cuando se pueda realizar, es más efectiva la **técnica de los dos pulgares** (Figura 1.4B y 1.4C), la relación compresión/ventilación debe ser 3:1. En este paso es cuando se valora, además, la intubación endotraqueal.
5. Por último, transcurridos 30 segundos de masaje cardíaco, si la frecuencia cardíaca continúa a < 60 lpm, se administra adrenalina, preferentemente por vía intravenosa. La vía intratraqueal se acepta mientras se consigue un acceso vascular adecuado (vena umbilical), porque es fácil de administrar, pero no se considera de elección por su absorción irregular.
6. Si tras estas maniobras no mejora la situación del RN, se debe plantear la posibilidad de que exista neumotórax, hipovolemia, ventilación inadecuada u otros diagnósticos.

En la reanimación neonatal la **frecuencia cardíaca** es el **parámetro más importante**: será fundamentalmente valorando esta como se indicará el inicio de la reanimación y la escalada de un paso al siguiente. Si es posible, se debe monitorizar mediante monitor ECG. Si este no está disponible, mediante pulsioximetría y auscultación cardiopulmonar, siendo la última opción la palpación de la base del cordón umbilical (Figura 1.5).

En los RN hijos de madre SARS-CoV-2 positiva, las recomendaciones son las mismas, pudiéndose emplear filtros en los sistemas de ventilación si están disponibles.

A día de hoy existe controversia sobre cuándo parar la reanimación si no hay respuesta. Las recomendaciones actuales sugieren que, si tras 10-20 minutos de RCP realizada correctamente el RN presenta un Apgar de 0, si la frecuencia cardíaca continúa indetectable, puede ser razonable interrumpir la RCP, aunque la decisión debe ser individualizada ▶ MIR 18-19, 178.

Recomenda

- En la RCP neonatal no es necesaria la intubación de rutina en el paciente prematuro; depende de la calidad de su esfuerzo respiratorio.
- Emplearemos CPAP en cualquier neonato que presente dificultad respiratoria. También se emplea para estabilizar a todos los prematuros menores de 30 semanas.
- Se emplea la VPPI si presenta apnea, esfuerzo respiratorio ineficaz o frecuencia cardíaca menor de 100 lpm.

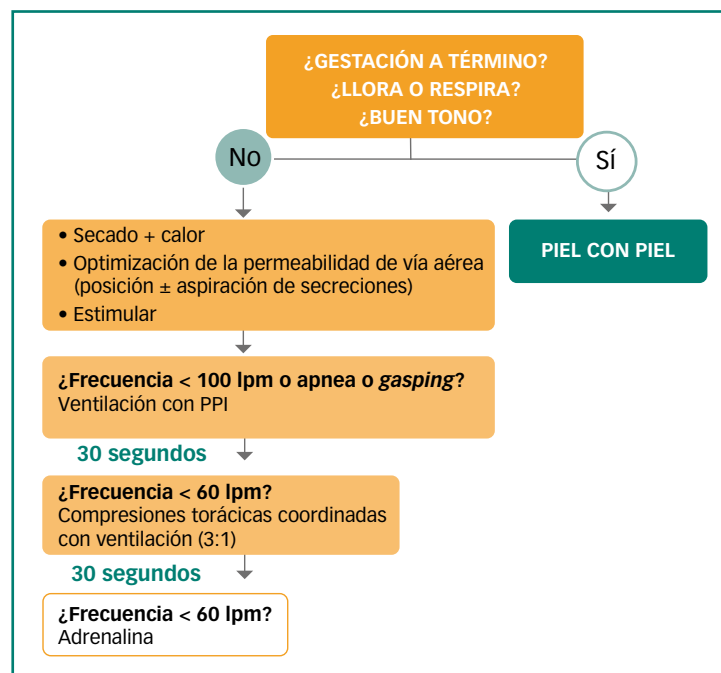


Figura 1.5. Algoritmo de reanimación neonatal.



■ Reanimación en situaciones especiales

Deben mencionarse las siguientes **situaciones especiales**:

- **Líquido amniótico teñido de meconio.** Actualmente se recomienda reanimar a este grupo de niños con el mismo algoritmo y solo realizar aspiración de meconio de tráquea mediante intubación a aquellos que no respondan a la ventilación (sospecha de obstrucción traqueal).
- **RN prematuro** (especialmente, < 32 semanas de EG). Es el grupo de pacientes que con mayor frecuencia precisa reanimación al nacimiento. La estabilización térmica es esencial (incluyendo la utilización de bolsas de polietileno, gorritos...), y todos los menores de 30 semanas precisarán soporte con CPAP (evita el colapso alveolar y ayuda a establecer la capacidad residual funcional). Salvo estas diferencias, la reanimación se realiza de manera similar al RN a término, pudiéndose valorar la administración de surfactante endotraqueal si presenta hipoxemia refractaria.

■ Hipoxia neonatal

Hay que distinguir:

- **En los RN pretérmino**, la hipoxia produce una afectación de la matriz germinal. Esta es una estructura transitoria, presente en el cerebro inmaduro (en la cabeza del núcleo caudado, cerca de los ventrículos laterales) hasta la semana 34 de gestación. Dado que está compuesta de vasos, su lesión produce hemorragia. Clínicamente cursa con deterioro del estado general, pausas de apnea, bradicardia, hipoventilación, convulsiones, hipotonía y fontanela a tensión. Se diagnostica mediante ecografía cerebral. Puede derivar en la aparición de leucomalacia periventricular, que se manifiesta como diplejía espástica y/o hidrocefalia.
- **En los RN a término**, la hipoxia ocasiona una afectación difusa, que se conoce como encefalopatía hipóxico-isquémica. Supone la causa principal de crisis convulsivas en los RN. Su diagnóstico se basa en la exploración neurológica alterada de un RN al nacimiento tras un evento centinela (ej., prolapso del cordón) que ha precisado reanimación al nacimiento y ha presentado una puntuación de Apgar menor de 5 a los 5 minutos y/o pH < 7 en la muestra de sangre umbilical. El tratamiento se basa en la realización de hipotermia activa, que consiste en mantener al RN a 33,5 °C durante 72 horas; este tratamiento ha disminuido significativamente las tasas de parálisis cerebral y mortalidad de esta patología.

Recuerda

- Hay que sospechar una hemorragia intracraneal en un prematuro que sufre de forma súbita hipotensión, anemia ± abombamiento fontanelar.
- El tratamiento de un RN con encefalopatía hipóxico-isquémica es la hipotermia activa o terapéutica.

1.4. Atención al recién nacido sano

La atención al RN sano requiere una serie de intervenciones y procedimientos aplicados **en las primeras 24-48 horas** de vida destinados a prevenir complicaciones en el RN.

■ Cuidado del cordón umbilical

Mantener el **cordón limpio** (agua y jabón) y seco es tan efectivo para prevenir la onfalitis como el uso de antisépticos como el alcohol, la clorhexidina o la sulfadiazina de plata (que, además, pueden retrasar la caída del cordón); por tanto, es la recomendación actual en nuestro medio.

■ Prevención de la enfermedad hemorrágica del recién nacido

El RN es deficitario en los factores de coagulación dependientes de vitamina K (II, VII, IX y X) lo que lo predispone a tener hemorragias, especialmente en las primeras 24 horas de vida. Esto es más frecuente en niños que reciben leche materna, debido a que esta contiene menos vitamina K que la leche de fórmula, y en hijos de madres tratadas con anticonvulsivos (fenitoína, fenobarbital) o antituberculosos (rifampicina, isoniacida). Una dosis de 1 mg de vitamina K intramuscular es efectiva para la prevención de la enfermedad hemorrágica del RN.

■ Profilaxis de la infección vertical por el virus de la hepatitis B

La capacidad de cronificar del virus de la hepatitis B (VHB) es inversamente proporcional a la edad a la que se produce la infección, es decir, es precisamente mayor cuanto menor sea la edad del paciente (> 90% en infección vertical).

Es fundamental valorar el estado de portador de todas las madres gestantes mediante la **determinación del antígeno de superficie** (HBsAg). Cuando este es positivo, independientemente de la fase de la enfermedad materna, hay que administrar al RN:

- **Vacuna de la hepatitis B intramuscular** en las 12 primeras horas de vida.
- **Inmunoglobulina específica frente a hepatitis B.** Se administra en una localización diferente a la vacuna.

La lactancia estará transitoriamente contraindicada hasta que se lleven a cabo estas medidas (**Tabla 1.2**).

HBSAG	MADRE	VACUNA AL NACIMIENTO	IG ANTI-VHB	LACTANCIA MATERNA
+	Portadora VHB	Sí	Sí	No hasta profilaxis
-	No portadora VHB	No necesariamente	No	Sí

Tabla 1.2. Profilaxis neonatal de la hepatitis B.

■ Profilaxis de la conjuntivitis neonatal

Las **dos formas** principales de conjuntivitis neonatal son la **gonocócica** y la **no gonocócica** (fundamentalmente, la causada por *Chlamydia*). Se utilizan pomadas antibióticas aplicadas en el paritorio, sobre todo de macrólidos (eritromicina) o tetraciclinas.

Cribado metabólico

El cribado metabólico neonatal tiene como objetivo **detectar enfermedades potencialmente graves** en una fase presintomática para mejorar su pronóstico y su evolución natural. Las enfermedades que se incluyen generalmente se heredan de forma autosómica recesiva y su falta de diagnóstico puede comprometer la vida y el neurodesarrollo. La muestra se recoge mediante punción capilar en papel de filtro a las 48 horas de vida, tras haber iniciado nutrición enteral.

En los últimos años se ha ampliado el número de enfermedades que se incluyen, si bien es cierto que existe mucha variabilidad entre comunidades autónomas. En la actualidad, las enfermedades que se incluyen en la cartera común básica son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, anemia falciforme, acidemia glutárica tipo I, deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD) y deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).

Otras enfermedades que se incluyen en algunas comunidades son, entre otras, hiperplasia suprarrenal congénita, defectos del metabolismo de otros ácidos orgánicos, enfermedad de jarabe de arce.

Los **resultados** se pueden ver **alterados por circunstancias** como la administración de fármacos a la madre o la necesidad de nutrición parenteral o transfusiones en el recién nacido.

Cribado auditivo

La **hipoacusia congénita** afecta a 1-3/1.000 RN aparentemente sanos y es mucho más frecuente en prematuros. Su detección antes de los 3-6 meses de vida y, si es posible, su consiguiente tratamiento (ej., mediante un implante coclear) previenen alteraciones del neurodesarrollo (habla, lenguaje).

Los **factores de riesgo de hipoacusia neonatal** se resumen en la **Tabla 1.3**.

FACTORES DE RIESGO DE HIPOACUSIA
Prematuridad-bajo peso
Hiperbilirrubinemia (cifras elevadas)
Infecciones (citomegalovirus, toxoplasma, rubeola). Meningitis
Hipoxia-isquemia perinatal
Malformaciones craneofaciales
Fármacos ototóxicos (vancomicina, aminoglucósidos, furosemda)
Ventilación mecánica prolongada
Antecedentes familiares hipoacusia

Tabla 1.3. Factores de riesgo de hipoacusia neonatal.

En la actualidad, se recomienda el **cribado universal**. Existen **dos técnicas** para ello:

- **Otoemisiones acústicas** (OEA). Explora hasta la cóclea.
- **Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral** (PEATC). Explora hasta el mesencéfalo.

Ambos se pueden emplear para el cribado auditivo, en función de las posibilidades de cada centro, aunque el patrón de referencia del diagnóstico de sordera en el neonato y en el lactante son los PEATC.

En caso de no superar el cribado, el RN debe ser derivado a un **Servicio de Otorrinolaringología** y realizarse despistaje de infección congénita por citomegalovirus.

1.5. Exploración del recién nacido

A todos los RN se les debe realizar, en las primeras 72 horas de vida, una exploración física completa que permitirá encontrar la mayoría de las malformaciones y otras anomalías.

Piel

La inspección de la piel puede dar una idea de la EG del RN (**Figura 1.6**).

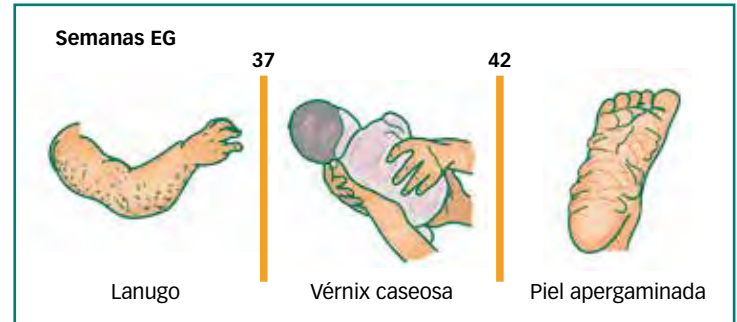


Figura 1.6. Características de la piel del RN según su edad gestacional.

- **RN pretérmino.** La piel es delgada y suave, y es posible que esté recubierta por un vello escaso y fino, denominado lanugo, que le confiere protección térmica y que desaparece en unas semanas. En los prematuros extremos, no se ha desarrollado el estrato córneo de la epidermis y la piel tiene un aspecto gelatinoso.
- **RN a término.** La piel tiene mayor espesor y está cubierta por el vérnix caseoso (especie de crema blanquecina con fines protectores).
- **RN postérmino.** La piel tiene un aspecto apergaminado. La descamación de palmas y plantas es habitual en estos RN.

Pueden existir manifestaciones de **inestabilidad vasomotora** (acrocianosis, cutis marmorata, fenómeno del arlequín).

La aparición de fenómenos como la cianosis generalizada, la ictericia precoz, el color grisáceo y la palidez suponen un signo de alarma que es necesario estudiar.

El cutis reticular puede deberse al frío, pero también a una hipovolemia o a una sepsis.

La presencia de determinadas **alteraciones**, como los quistes de *millium*, la melanocitosis dérmica congénita o mancha mongólica (nevus pigmentado azul en nalgas, espalda o muslos que palidece durante el primer año de vida y desaparece antes de los 4 años) o las malformaciones capilares (antiguamente mancha salmón), no tiene ninguna significación patológica.

Las **malformaciones capilares** suelen aparecer en párpados, frente o nuca, y tienden a desaparecer con el tiempo, aunque algunas veces persisten para toda la vida, especialmente las localizadas en zona cervical posterior ("mancha salmón de la línea media").

La **mancha en vino de Oporto** es un tipo especial de malformación vascular que afecta habitualmente a una hemicara, de coloración más oscura, que cambia con el llanto del bebé, persiste en el tiempo y puede ir asociada a patología neurológica (**Figura 1.7**).



Figura 1.7. Mancha en vino de Oporto (malformación vascular).

El **eritema tóxico** consiste en **vesiculopápulas** sobre base eritematosa que suelen respetar palmas y plantas, formadas por un infiltrado de eosinófilos, con tendencia a desaparecer en la primera semana. La **melanosis pustulosa** es una erupción con vesiculopústulas que suele afectar a palmas y plantas, formada por un infiltrado de polimorfonucleares (neutrófilos), con tendencia a desaparecer en varias semanas. Ambos son fisiológicos (**Tabla 1.4**).

	ERITEMA TÓXICO	MELANOSIS PUSTULOSA
Aparición	1-3 días	Nacimiento
Localización	Variable No palmoplantar	Variable Sí palmoplantar
Frotis	Eosinófilos	Neutrófilos
Cultivo	Estéril	Estéril

Tabla 1.4. Eritema tóxico frente a melanosis pustulosa del RN.

La existencia de **edemas periféricos** en un RN pretérmino es normal, pero si aparecen en un RN a término, se asocian a *hydrops*, síndrome de Turner, hijo de madre diabética, nefrosis congénita, insuficiencia cardíaca e hipo-proteinemia idiopática.

El neonato es muy **vulnerable a los cambios de temperatura del entorno**; la hipotermia o la fiebre obligan a considerar, además del exceso de calor o de frío del entorno, un origen infeccioso o neurológico. La pérdida de peso excesiva puede causar un aumento de la temperatura corporal.

■ Cráneo

El **cráneo** puede aparecer **moldeado** debido al paso a través del canal del parto, pero recupera su forma normal en una semana. En caso de persistir el moldeamiento, debe sospecharse la presencia de una craneosinostosis (fusión precoz de las suturas craneales). De ellas, la más frecuente es la escafocefalia (fusión precoz de la sutura sagital), que condiciona un cráneo alargado. El diagnóstico de confirmación es radiológico.

Es necesario valorar también la permeabilidad de las fontanelas y su tamaño, ya que unas fontanelas anormalmente grandes o retrasadas en su cierre pueden deberse, entre otras causas, a hidrocefalia, hipotiroidismo, displasias esqueléticas o rubeola congénita. Lo habitual es palpar una fontanela anterior, mayor o bregmática que se cierra entre los 9-18 meses, y una posterior, menor o lambdaidea que lo hace entre las 6-8 semanas (**Figura 1.8**).

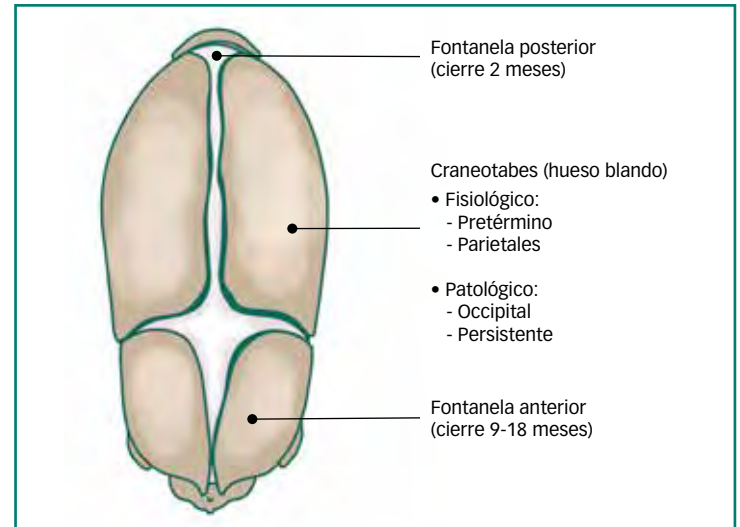


Figura 1.8. Exploración del cráneo del RN.

Es frecuente, sobre todo en los RN pretérmino, palpar a nivel de los parietales unas áreas de reblandecimiento óseo, que corresponden a la denominada craneotabes fisiológica; la presencia de craneotabes occipital es patológica y puede estar relacionada con cuadros similares a los que originan una fontanela anterior aumentada de tamaño.

En el contexto de un parto traumático se pueden objetivar lesiones como el *caput succedaneum* (**Figura 1.9A**) o el cefalohematoma (**Figura 1.9B** y **Tabla 1.5**), así como fracturas, que suelen ser lineales (**Figura 1.10**).



Figura 1.9. (A) *Caput succedaneum*. (B) Cefalohematoma.

	CAPUT SUCCEDANEUM	CEFALOHEMATOMA
Definición	Edema de tejido celular subcutáneo	Hemorragia subperióstica
Inicio	En el momento del parto	Horas después del parto
Respecta suturas	No	Sí
Resolución	En unos días	2 semanas-3 meses
Piel suprayacente	Equimótica a veces	Normal

Tabla 1.5. Caput succedaneum frente a cefalohematoma.

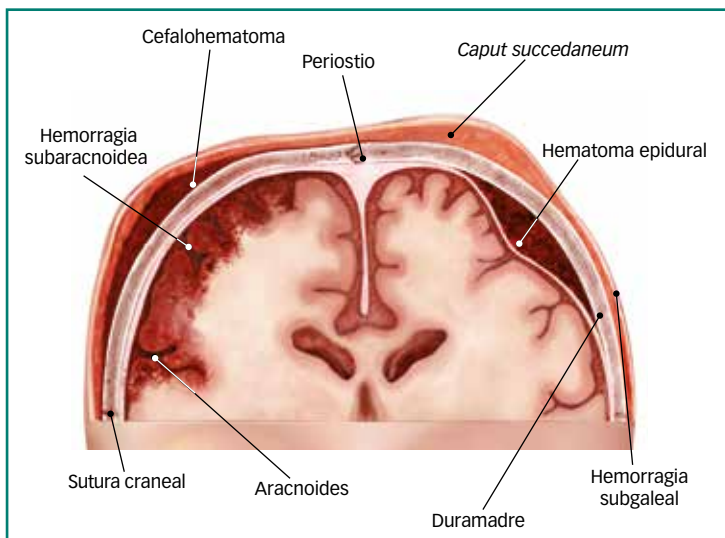


Figura 1.10. Lesiones obstétricas craneales.

Recuerda

- El cefalohematoma es una colección de sangre entre el periostio y el hueso; por el contrario, el caput es un edema difuso del tejido celular subcutáneo.
- REGLA mnemotécnica: *succedaneum* = *subcutaneum*.

Cara

Debe valorarse la **simetría facial** para descartar cuadros como la parálisis facial o la hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca. La parálisis facial suele ser una complicación de partos distócicos o instrumentados (fórceps) (Figura 1.11A).

La presencia de pequeñas hemorragias conjuntivales es normal, sobre todo en los partos vaginales. La aparición de leucocoria debe hacer pensar en catarata congénita, retinoblastoma, retinopatía de la prematuridad o coriorretinitis grave. La no apertura de un ojo al alta ha de sugerir sospecha de glaucoma congénito y es una urgencia oftalmológica.

Ante la **presencia de anomalías** en la línea media facial (localizadas en el triángulo que forman el puente nasal, la nariz y el *filtrum*), hay que descartar malformaciones cerebrales.

A nivel de la boca, hay que comprobar la integridad del paladar para descartar la **fisura labiopalatina** congénita (Figura 1.11B)

En la boca hay que comprobar la integridad del paladar para descartar fisura labiopalatina congénita (Figura 1.11B) (véase el subapartado 12.1 de este manual) ► MIR 18-19, 182 .

En la boca es posible encontrar quistes fisiológicos puntiformes blanquecinos, por retención de moco, que corresponden a las perlas de Ebstein, y que también pueden verse sobre las encías; son los nódulos de Bohn.

Asimismo, es posible observar acúmulos de grasa que ayudan a la labor de succión como son las almohadillas de succión (sobre las mejillas) o el callo de succión (sobre el labio superior); todos ellos fisiológicos (Figura 1.12). Es posible que existan algunos dientes, que puede ser preciso extraer si dificultan la lactancia o tienen riesgo de aspiración.



Figura 1.12. Callo de succión.

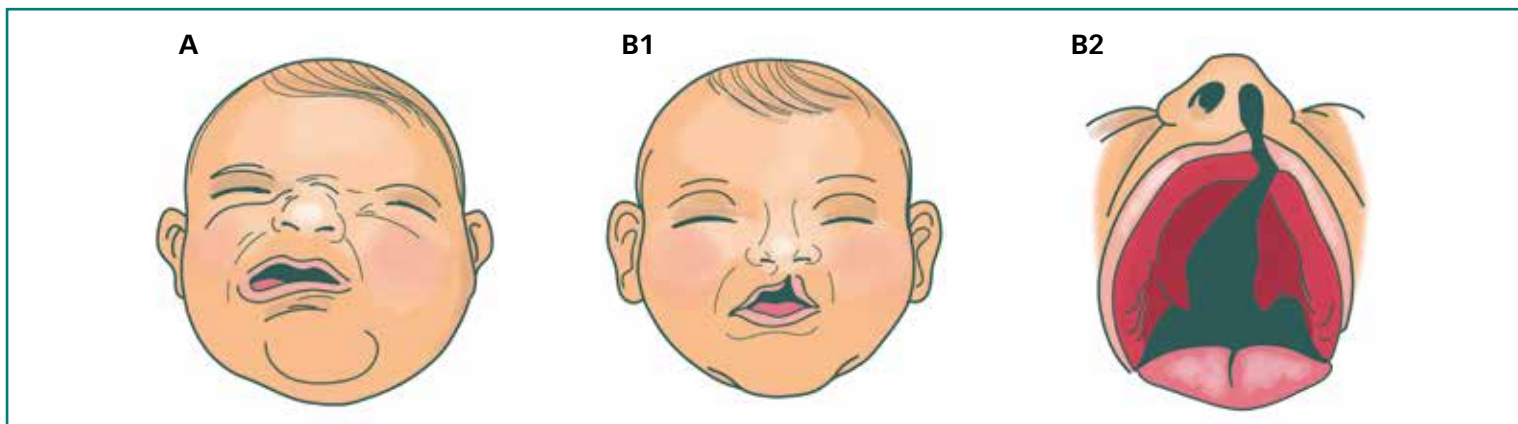


Figura 1.11. (A) Parálisis facial izquierda. (B1 y B2) Labio leporino.



Cuello

Es necesario **descartar** la presencia de **masas cervicales**, cuya ubicación puede ser:

- **Medial.** La masa medial más frecuente es el quiste del conducto tirogloso, que se mueve sincrónicamente con los movimientos de la lengua o con la deglución.
- **Lateral.** A este nivel, es posible encontrar malformaciones vasculares o linfáticas, quistes branquiales, hemangiomas, adenopatías o hematomas del esternocleidomastoideo, como el llamado nódulo de Stroemayer, cuyo tratamiento es rehabilitador (**Figura 1.13**).



Figura 1.13. Nódulo de Stroemayer (izquierda) y tumoración cervical en un RN (derecha).

Además, en el cuello se han de palpar las clavículas, dado que es el hueso que más se fractura en el contexto de un parto traumático. Ante una fractura de clavícula (asimetría con o sin crepitación a la palpación), hay que comprobar si existe parálisis braquial superior o inferior, que, en general, precisan tratamiento conservador únicamente (**Figura 1.14**).



Figura 1.14. Fractura de clavícula izquierda (radiografía).

Tórax

La **auscultación cardiopulmonar** es importante para detectar algunas patologías cardíacas, aunque muchos soplos a esta edad son de base no patológica y transitoria (*ductus* arterioso persistente, desproporción entre tronco y ramas de la arteria pulmonar). Por el contrario, la auscultación de soplo cardíaco junto con la palpación débil o ausente de pulsos arteriales a nivel femoral debe hacer sospechar una coartación de aorta.

Ante la detección de un soplo en un RN, hay que determinar la saturación de oxígeno y la tensión arterial pre y posductal y valorar la necesidad de un ecocardiograma según sus características.

La **detección de cardiopatías congénitas** (CC) se basa en el ecocardiograma fetal y la exploración física al nacimiento. Puesto que estos dos métodos no son capaces de detectar todas las CC críticas, se recomienda realizar un cribado mediante pulsioximetría. Consiste en colocar un pulsioxímetro a nivel preductal y posductal en todos los recién nacidos en las primeras 24 horas de vida. En caso de cribado positivo ($\text{Sat O}_2 < 90\%$ o diferencia pre-positiva $> 4\%$) se debe realizar una evaluación clínica inmediata.

En la inspección puede observarse una discreta **congestión mamaria** debida al paso trasplacentario de estrógenos maternos. A veces, incluso puede aparecer una pequeña secreción láctea. El eritema, la induración y el dolor deben hacer pensar en **mastitis** o absceso mamario, que pueden precisar ingreso y antibioterapia sistémica. Para prevenir la infección local, debe evitarse la manipulación (**Figura 1.15**).



Figura 1.15. Mastitis.

Abdomen

La palpación del abdomen permite **descartar** la presencia de **masas o visceromegalias**. Es normal palpar el borde del hígado por debajo del reborde costal. La masa abdominal más frecuente en un RN se debe a las masas renales, en general por dilatación de la vía urinaria. **Otras masas** a tener en cuenta son las siguientes:

- **Trombosis de la vena renal.** Se objetiva una masa sólida junto con hipertensión arterial (HTA), hematuria y trombopenia, y está relacionada con cuadros de deshidratación, policitemia, hijo de madre diabética y sepsis.
- **Hemorragia suprarrenal.** Hay que sospecharla en RN macrosómicos, nacidos mediante parto de nalgas, que sufren deterioro progresivo de su estado general, trastornos iónicos (hiponatremia con hiperpotasemia), hipoglucemia persistente, anemia e ictericia (todo ello debido a la hemorragia y la falta de cortisol y aldosterona sintetizadas en la glándula suprarrenal) (**Figura 1.16**). Su diagnóstico se confirma por medio de ecografía abdominal. Su tratamiento es de soporte.

Por otro lado, conviene tener en cuenta que la víscera abdominal que más se lesiona en un parto traumático es el hígado. Solo los desgarros hepáticos importantes requieren cirugía. La segunda víscera que más se daña en un parto traumático es el bazo, e igualmente es excepcional la necesidad de cirugía.

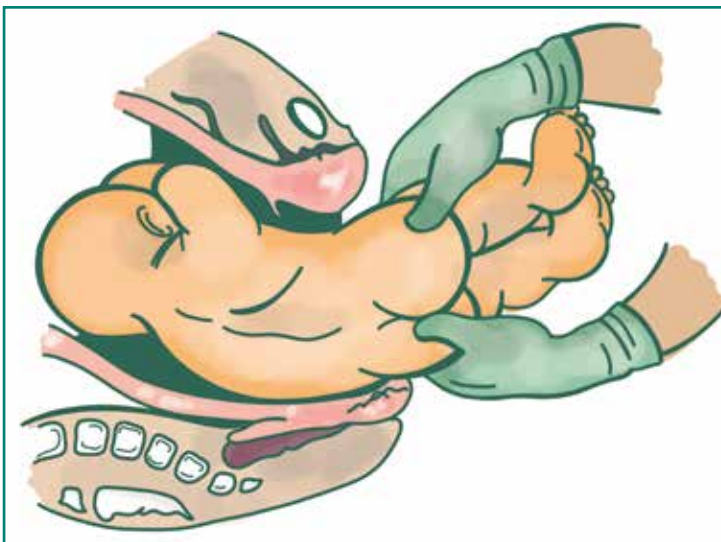


Figura 1.16. Mecanismo de lesión en el traumatismo suprarrenal.

Patología umbilical

En el abdomen del RN, es muy importante explorar el **ombligo**. El cordón umbilical de un niño sano tiene dos arterias, una vena, dos vestigios (el del alantoides y el del conducto onfalomesentérico) y la gelatina de Wharton (Figura 1.17). El cordón umbilical se desprende en los primeros 15 días de vida.

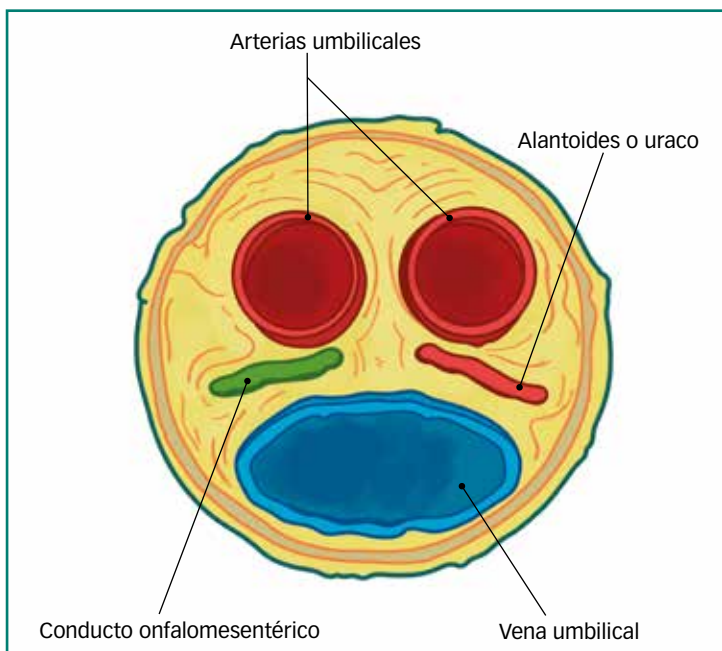


Figura 1.17. Estructura del cordón umbilical.

La patología umbilical se puede clasificar en tres grupos: problemas estructurales, patología infecciosa u onfalitis, y masas umbilicales.

Los **problemas estructurales** del cordón umbilical son los siguientes:

- **Arteria umbilical única.** Tiene una prevalencia 0,2-0,3% de los recién nacidos vivos, siendo en la mayoría de los casos (70-80%) un defecto aislado. Si la exploración física al nacimiento resulta normal, no requiere de estudios adicionales. En un 20-30% de los casos se relaciona con cromosomopatías y síndromes, pudiendo asociar defectos cardíacos y renales.

- **Persistencia del conducto onfalomesentérico.** El conducto onfalomesentérico es una comunicación entre la pared abdominal y la luz intestinal durante la vida fetal.

Generalmente, durante la gestación se oblitera y queda totalmente cerrado. Su patología más común es el divertículo de Meckel, que ocurre cuando la parte más proximal (cercana a la luz ileal) permanece abierta. La persistencia del conducto onfalomesentérico en el período neonatal da lugar a una fistula que exuda una sustancia de pH alcalino (materia fecal) y a la auscultación se objetivan ruidos hidroaéreos. Para el diagnóstico de confirmación, se realiza fistulografía antes de proceder a la resección quirúrgica.

- **Persistencia del uraco.** Provoca una fistula que exuda un líquido amarillo transparente de pH ácido similar a la orina. A veces se asocia a un pólipo o a un quiste.

En el diagnóstico, son útiles la ecografía y la fistulografía para definir su extensión y localización. El tratamiento es quirúrgico.

- **Retraso en la caída del cordón umbilical.** Puede desprenderse entre los 3 días-2 meses de vida, siendo lo más frecuente alrededor de los 15 días de vida.

El retraso suele deberse a causas benignas relacionadas en muchos casos con los cuidados del cordón (humedad mantenida o antisépticos), aunque hay que valorar también causas menos frecuentes como los defectos anatómicos o las infecciones (onfalitis). En un porcentaje pequeño, puede deberse a inmunodeficiencias (defectos de los fagocitos o de la inmunidad innata).

Recuerda

- La persistencia del uraco da lugar a la salida de una sustancia de pH ácido (orina), y la persistencia del conducto onfalomesentérico ocasiona la salida de una sustancia de pH alcalino (heces).

La **onfalitis** se debe sospechar ante la presencia de eritema, edema, calor, fetidez y secreción purulenta en el ombligo. Puede dar lugar a abscesos hepáticos, peritonitis y a sepsis.

Los patógenos que la provocan más comúnmente son *Staphylococcus aureus*, *Staphylococcus epidermidis*, estreptococos del grupo A y *Escherichia coli*. El tratamiento de elección es la asociación de cloxacilina y gentamicina intravenosas, aunque en las formas leves y muy localizadas (funisitis) se puede empezar con antibióticos tópicos (Figura 1.18).



Figura 1.18. Onfalitis.



Por lo que respecta a las **masas umbilicales**, se pueden clasificar, según su tamaño, en los siguientes tipos:

- **Masas grandes (Tabla 1.6).** Reciben un nombre distinto en función de cuál sea su envoltura externa:

	HERNIA	ONFALOCELE	GASTROSQUISIS
Localización	Umbilical	Línea media (anillo umbilical)	Paraumbilical (+ frecuente derecho)
Recubrimiento	Sí (piel)	Sí (peritoneo)	No
Evisceración hepática	No	Frecuente	Rara
Malformaciones asociadas	No	Frecuente	Rara
Asociación sindrómica	No	Frecuente	Rara
Lesión intestinal (congestivo, adherido)	No	Rara	Frecuente

Tabla 1.6. Masas umbilicales grandes: hernia, onfalocele y gastrosquisis.

- **Hernia umbilical (Figura 1.19).** Está cubierta por piel y desaparece espontáneamente al cerrarse el anillo umbilical fibromuscular durante los primeros 3 años de vida en la mayoría de los casos. Es más frecuente en la raza negra, en prematuros y en ciertas patologías (trisomías 13 o 18 y síndrome de Down, hipotiroidismo congénito). Es una tumoración blanda, no dolorosa y fácilmente reductible, que se hace más evidente con las maniobras de Valsalva. El tratamiento de entrada es conservador y solo precisará cierre quirúrgico (herniorrafia) si persiste más allá de los 3-4 años, la hernia se complica (muy infrecuente) o si son grandes (> 1,5 cm de diámetro).



Figura 1.19. Hernia umbilical.

- **Onfalocele (Figura 1.20A).** Es un defecto congénito, con eventración de vísceras abdominales a través del anillo umbilical. Estas vísceras estarán re cubiertas por un saco formado por amnios y peritoneo **► MIR 13-14, 79**. Suele asociarse a otras malformaciones. Además de asas intestinales, no es rara la presencia de estómago, hígado y bazo. Se asocia a malformaciones cardíacas, cromosomopatías (13, 18 y 21) y síndrome de Beckwith-Wiedemann (onfalocele, macroglosia, hemihipertrofia, visceromegalias e hipoglucemia por hiperplasia de islotes pancreáticos). Para evitar la rotura del saco estará indicada la cesárea en los más grandes o si contienen hígado. El tratamiento es quirúrgico.
- **Gastrosquisis (Figura 1.20B).** Se eventran las asas intestinales no recubiertas por peritoneo **► MIR 13-14, 79**. A diferencia del onfalocele, es rara la presencia de otras vísceras abdominales. En el 10% existe atresia intestinal y en todos los casos malrotación intestinal (que se puede complicar con un vólvulo). Su localización es yuxtaumbilical (el ombligo está conservado). El manejo es quirúrgico.

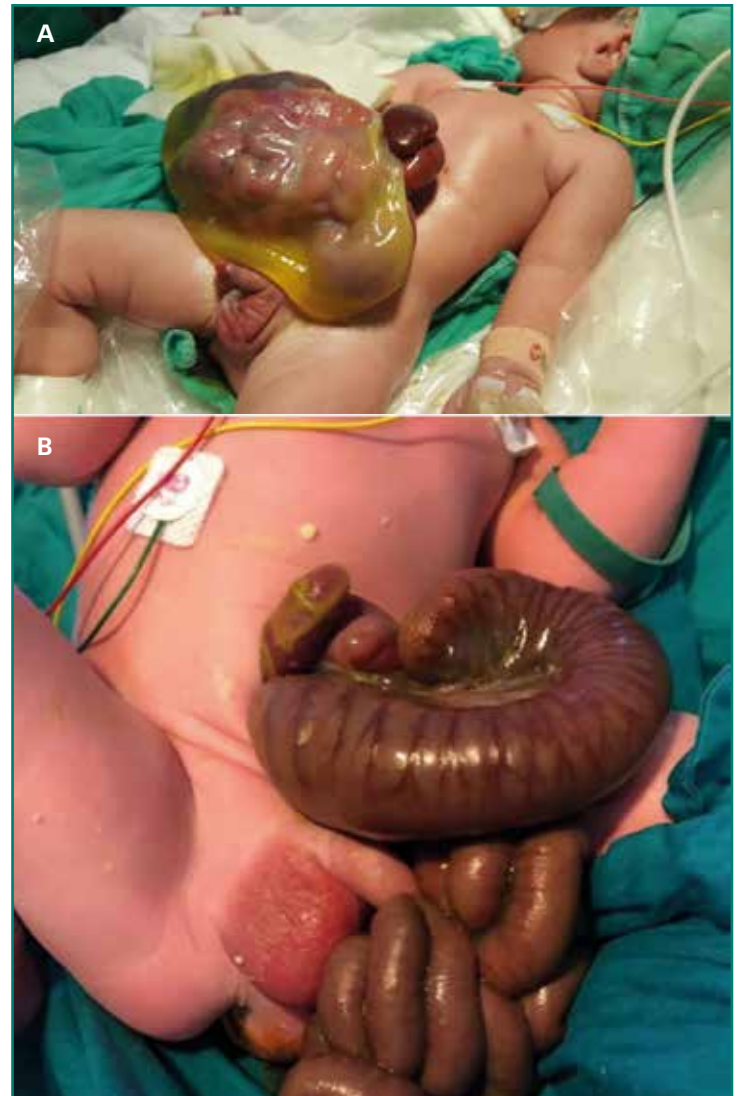


Figura 1.20. (A) Onfalocele. (B) Gastrosquisis.

- **Masas pequeñas (Tabla 1.7).** Se identifican, además, por su color rojo. Son las dos siguientes:
 - **Granuloma (Figura 1.21).** Aparece al caerse el cordón, por infección leve o por epitelización incompleta. Es un tejido blando, granular, vascular, rojizo o rosado, no doloroso, que sangra con facilidad y que puede tener a veces una secreción clara amarillenta. Se trata mediante cauterización con nitrato de plata, si bien en los últimos años se ha descrito que la aplicación tópica de sal común puede ser eficaz para su manejo.
 - **Pólipo.** Rojo, brillante y duro. Se produce por persistencia de la mucosa intestinal en el ombligo. El tratamiento es quirúrgico.



Figura 1.21. Granuloma umbilical.

PÓLIPO	GRANULOMA
Duro	Blando
Rojo brillante	Rojo pálido o rosado Secreción mucosa
Quirúrgico	Cauterización con nitrato de plata Aplicación de sal común

Tabla 1.7. Características diferenciales de granuloma y pólipo umbilical.

Extremidades

En las extremidades inferiores, es importante **descartar la luxación congénita de cadera** mediante las **maniobras de Barlow** (que busca comprobar la luxabilidad de una cadera) y **de Ortolani** (trata de reducir una cadera luxada). Ante la sospecha, es necesario realizar una ecografía de caderas y solicitar valoración por Traumatología.

Recuerda

- Barlow-OW: cadera OUT (la maniobra de Barlow luxa caderas potencialmente luxables).
- Ortolani-NI: cadera IN (la maniobra de Ortolani reduce o introduce una cadera luxada en el acetábulo).

En cuanto a los miembros superiores, es posible encontrarse con parálisis braquiales (**Figura 1.22 y Tabla 1.8**). Inicialmente, el tratamiento es conservador con inmovilización del brazo para mantener al bebé confortable pero con movimientos pasivos frecuentes, con el objetivo de evitar contracturas. El tiempo de evolución con tratamiento conservador hasta que se indica la cirugía es controvertido, aunque la mayoría de los neurocirujanos intervienen hacia los 3-6 meses.



Figura 1.22. Mecanismos de lesión de las parálisis braquiales.

	PLEXO BRAQUIAL SUPERIOR	PLEXO BRAQUIAL INFERIOR
Nombre	Erb-Duchenne	Dejerine-Klumpke
Raíces afectadas	(C4)-C5-C6	C7-C8-(T1)
Tipo de distocia	Hombros	Nalgas
Actitud	Rotación interna, aducción, codo en extensión, pronación del antebrazo	Mano caída
Reflejos arcaicos	Moro asimétrico, palmar presente	Moro normal, palmar ausente
Posibles lesiones asociadas	Parálisis diafragmática (C4)	Síndrome de Horner (T1) ► MIR 23-24, 106
Frecuencia	+++	+

Tabla 1.8. Características de las parálisis braquiales.

Región lumbosacra

La presencia de un mechón de pelo a este nivel o la existencia de otras malformaciones como lipomas, hemangiomas, quistes o fositas deben hacer sospechar la presencia de algún defecto del tubo neural oculto ► MIR 12-13, 234.

1.6. Trastornos respiratorios del recién nacido

Apnea

Se considera apnea a la **ausencia de flujo respiratorio** mayor de 20 segundos o de menor duración pero con repercusión hemodinámica (bradicardia y/o desaturación). Puede ser central, obstructiva (vía aérea) o mixta. La apnea de la prematuridad está asociada a inmadurez de los mecanismos que regulan la respiración y es tanto más frecuente cuanto menor sea la EG. Por debajo de las 28 semanas de EG, la prevalencia es prácticamente del 100%.

Ante un RN con episodios de apnea, hay que descartar que sean secundarios a infección, anemia, fármacos, dolor, reflujo gastroesofágico, hemorragia intracraneal, alteraciones metabólicas o de la temperatura, entre otros. El tratamiento farmacológico consiste en la administración de metilxantinas (cafeína, teofilina) que estimulan el centro respiratorio y la contractilidad diafragmática. También ha demostrado ser útil el uso de CPAP. Conviene mantener el tratamiento y la monitorización al menos hasta 7 días después del último episodio.

Dificultad respiratoria

Existen **múltiples enfermedades** que pueden provocar dificultad respiratoria en el RN, como cardiopatías, enfermedades pulmonares, metabólicas, neuromusculares, infecciones, anomalías de la vía aérea superior, etc. Sin embargo, nos centraremos en el **diagnóstico diferencial** de la dificultad respiratoria de origen pulmonar por ser la más frecuente. Podemos clasificarlas en:

- **Causas médicas:** entre otras, taquipnea transitoria, enfermedad de membrana hialina, síndrome de aspiración meconial, neumonía, displasia broncopulmonar.
- **Causas quirúrgicas:** hernia diafragmática, malformación adenomatoidea quística, enfisema lobar congénito.



Para evaluar la dificultad respiratoria en el RN, se emplea el test de Silverman (Tabla 1.9), así como la presencia o no de polipnea, definida por una frecuencia respiratoria de más de 60 rpm.

VALORACIÓN	0	1	2
Disociación tórax-abdomen	Normal	Tórax fijo, se mueve el abdomen	Balanceo
Retracción xifoidea	Ausente	Discreta	Intensa
Quejido respiratorio	Ausente	Se oye con fonendo	Se oye sin fonendo
Aleteo nasal	Ausente	Discreto	Intenso
Tiraje	Ausente	Intercostal	Intenso

En el Apgar, a mayor puntuación mejor, al contrario que el Silverman, que a mayor puntuación, peor.

Regla para recordar parámetros del test de Silverman:

DI-RE QUE ALE-TI:

- Disociación toracoabdominal
- REtracción xifoidea
- QUEjido
- ALEteo nasal
- TIraje

Tabla 1.9. Test de Silverman.

En cuanto a pruebas complementarias, la más extendida es la radiografía simple de tórax, aunque en los últimos años la ecografía pulmonar se está perfilando como una herramienta de gran utilidad.

La puntuación de la dificultad respiratoria según la **puntuación de Silverman** es la siguiente:

- **0 puntos:** no dificultad respiratoria.
- **1-3 puntos:** dificultad respiratoria leve.
- **4-6 puntos:** dificultad respiratoria moderada.
- **7-10 puntos:** dificultad respiratoria grave.

Taquipnea transitoria (pulmón húmedo, maladaptación pulmonar)

La **taquipnea transitoria** tiene las siguientes características:

- **Patogenia.** Es la causa más habitual de dificultad respiratoria neonatal (frecuencia superior al 40%). Aunque se desconoce con detalle la patogenia de este cuadro, la teoría más extendida lo relaciona con un retraso del aclaramiento del líquido pulmonar que conlleva el descenso de la distensibilidad pulmonar y, por tanto, un retraso en el proceso de adaptación a la vida extrauterina.
El paciente típico es un RN a término (o prematuro tardío) nacido por cesárea o por parto vaginal rápido.
- **Clínica.** Generalmente, se manifiesta como un distrés respiratorio leve-moderado, de inicio inmediato tras el parto (menos de 6-8 horas) y que mejora con mínimo soporte respiratorio.
La auscultación de estos niños suele ser normal. Habitualmente, se recuperan en un plazo que oscila entre horas y 2-3 días.
- **Diagnóstico.** Se realiza fundamentalmente por:
 - **Radiografía.** Se observa refuerzo de la trama broncovascular perihiliar, líquido en las cisuras y discreta hiperinsuflación. No existe broncograma aéreo (Figura 1.23).
 - **Hemograma.** Normal.
 - **Gasometría.** Muestra una discreta hipoxemia e hipercapnia que se normalizan precozmente.

Recorda

- En la radiografía de la taquipnea transitoria aparece líquido en las cisuras.

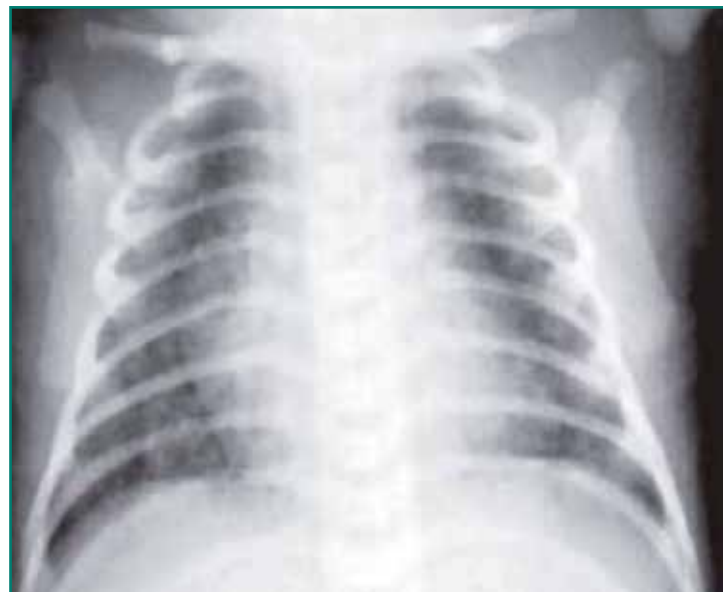


Figura 1.23. Radiografía de taquipnea transitoria.

- **Tratamiento.** Soporte respiratorio/oxigenoterapia según se precise.
En función de la gravedad, puede ser necesario retrasar la alimentación e iniciar sueroterapia intravenosa o valorar la colocación de una sonda nasogástrica para nutrición enteral. Si existen factores de riesgo de sepsis (cultivo vagino-rectal positivo para estreptococo del grupo B [SGB], fiebre materna, bolsa rota prolongada...), pruebas de laboratorio sugestivas de ella o el distrés no mejora en 4-6 horas, se debe valorar antibioterapia ante la sospecha de que la dificultad respiratoria se deba a una sepsis neonatal precoz.

Síndrome de distrés respiratorio del prematuro

El **síndrome de distrés respiratorio** (también conocido como síndrome de distrés respiratorio tipo I o enfermedad de la membrana hialina) tiene las siguientes características:

- **Patogenia y fisiopatología.** La enfermedad de la membrana hialina (EMH) es la causa más frecuente de distrés respiratorio en el RN pretérmino.
Se debe a una inmadurez estructural pulmonar debido al nacimiento pretérmino junto con un déficit en la producción del surfactante, por ausencia de los neumocitos tipo II, que no aparecen hasta la semana 34-35. Este déficit produce un aumento de la tensión superficial en el alveolo por lo que colapsan en espiración.
La síntesis de surfactante varía en distintas situaciones: aumenta con las situaciones de estrés (rotura precoz de membranas, consumo de opiáceos, HTA y vasculopatía renal materna) y disminuye en la *hydrops* fetal y en la diabetes materna (MIR 21-22, 82).
La EMH afecta sobre todo a RN pretérmino, siendo su frecuencia inversamente proporcional a la EG. Es más habitual en hijos de madres diabéticas y en embarazos múltiples.

- **Clínica.** Distrés respiratorio de inicio inmediato tras el parto (en menos de 6 horas), que se manifiesta en forma de taquipnea, quejido intenso, aleteo nasal, retracciones intercostales y subcostales y cianosis parcialmente refractaria a la administración de oxígeno.

En la auscultación pueden aparecer crepitantes en ambas bases con hipoventilación bilateral. Si se produce un deterioro rápido, hay que sospechar neumotórax por ruptura alveolar.

• Diagnóstico:

- **Radiografía de tórax.** Se aprecia infiltrado reticulogranular con broncograma aéreo en unos pulmones poco reclutados (**patrón en vidrio esmerilado**). En los casos más graves, es posible encontrar grandes atelectasias (imagen del pulmón blanco [Figura 1.24]).
- **Gasometría.** Se objetiva hipoxemia importante, hipercapnia y acidosis respiratoria.

Recomenda

- La presencia de broncograma aéreo no solo es atribuible a una neumonía; también puede aparecer en la enfermedad de la membrana hialina.



Figura 1.24. Radiografía de enfermedad de membrana hialina (patrón reticulogranular e imágenes de broncograma aéreo).

- **Prevención.** Consiste en la administración de dos dosis de dexametasona o betametasona intramuscular (los corticoides que atraviesan la barrera fetoplacentaria) separadas por 24 horas en caso de amenaza de parto pretérmino por debajo de las 34 semanas de edad gestacional. El momento óptimo del parto es entre 24 horas y 7 días tras su administración.

Los corticoides prenatales disminuyen la incidencia de la EMH. Además, reducen la incidencia de hemorragia de la matriz germinal, *ductus* arterioso persistente (DAP), enterocolitis necrotizante (ECN) y el riesgo de muerte neonatal sin aumentar el riesgo de infecciones.

La betametasona es el corticoide de elección por ser más efectivo que la dexametasona en la prevención de la leucomalacia periventricular.

Recomenda

- Los corticoides prenatales disminuyen la incidencia de enfermedad de membrana hialina, hemorragia intraventricular, *ductus* arterioso persistente, enterocolitis necrotizante y riesgo de muerte neonatal sin aumentar el riesgo de infecciones.

• Tratamiento:

- **Soporte respiratorio.** Pueden precisar soporte respiratorio invasivo (mediante intubación endotraqueal) o no invasivo, y la tendencia actual es minimizar el uso de ventilación mecánica y aportar la mínima concentración de oxígeno posible, ya que la hiperoxia produce daño pulmonar en forma de displasia broncopulmonar, disminuye la producción de surfactante, reduce el flujo cerebral y se asocia a retinopatía del prematuro.

- **Administración endotraqueal de surfactante.** Mejora la oxigenación y la función pulmonar. Disminuye la incidencia, la gravedad y las complicaciones. Actualmente, se ha abandonado el tratamiento profiláctico y se recomienda la terapia de rescate precoz (primeras 2 horas de vida).

Puede precisar 2-3 dosis separadas 6-12 horas entre sí. Mejora la supervivencia de la EMH, aunque no ha disminuido la incidencia de displasia broncopulmonar. Si el paciente no precisa ventilación mecánica, se puede administrar mediante técnicas mínimamente invasivas (LISA o MIST, mediante sondas específicas) o se puede proceder a la intubación solo para la administración de surfactante y posterior extubación (técnica INSURE: intubación-surfactante-extubación). El surfactante nebulizado es una opción actualmente en vías de investigación.

- **Antibióticos.** No se administrarán de forma rutinaria, sino que se emplearán en caso de sospecha de sepsis neonatal, ya que una sepsis con participación pulmonar puede dar un cuadro clínico y radiológico prácticamente indistinguible de la EMH.

- **Asociaciones.** Caben destacar las siguientes:

- ***Ductus* arterioso persistente.** Muchos de los factores que favorecen la EMH provocan, asimismo, un retraso en el cierre del *ductus*, permitiendo que a través de este pueda producirse paso de sangre, cuyo sentido dependerá de la diferencia de presiones entre la arteria pulmonar y la aorta. Suele manifestarse como apneas inexplicables en un RN que se recupera de una EMH, pulsos saltones, soplo sistólico o continuo subclavicular izquierdo, aumento de las necesidades de O₂ y/o hepatomegalia.

En la radiografía de tórax se aprecia cardiomegalia y edema pulmonar. El diagnóstico es con ecocardiograma *doppler*. Para su tratamiento, además de la restricción de líquidos y de soporte respiratorio, en casos de deterioro progresivo, está indicado el cierre farmacológico con inhibidores de la producción de prostaglandinas (ibuprofeno), siempre que no existan contraindicaciones tales como hemorragia activa, trombopenia, enterocolitis o insuficiencia renal. En caso de contraindicación, se puede emplear el paracetamol. Si fracasa el tratamiento médico, la alternativa es la ligadura quirúrgica o mediante cateterismo.



- **Neumotórax (Figura 1.25).**
- **Displasia broncopulmonar.** Véase el subapartado sobre la displasia broncopulmonar de este tema.
- **Retinopatía de la prematuridad.** Anomalia del desarrollo de la retina y del vítreo debida a una angiogénesis anormal, en la que los vasos sanguíneos retinianos dejan de crecer o crecen de manera anómala, lo que puede conducir a trastornos visuales graves y a ceguera. Los cuatro factores principales que se asocian a la retinopatía del prematuro son el **grado de prematuridad**, el **uso de oxígeno**, el **sexo masculino** y la **raza blanca** ► MIR 14-15, 176. Puede requerir tratamiento mediante láser o fármacos antiangiogénicos intraoculares.



Figura 1.25. Neumotórax en un RN.

Síndrome de aspiración meconial

El **síndrome de aspiración meconial** tiene las siguientes características:

- **Patogenia.** El síndrome de aspiración meconial (SAM) es una patología típica del RN postérmino (puede ocurrir también en el RN a término, pero es excepcional en el RN pretérmino) que ha padecido un sufrimiento fetal agudo relacionado con hipoxemia intraútero, hecho que estimula el peristaltismo intestinal y la liberación de meconio. El meconio denso, mezclado con el líquido amniótico, pasa hacia los pulmones, donde obstruye las vías aéreas de menor calibre, formando tapones que ejercen un mecanismo valvular, que favorecen el atrapamiento de aire. Cuando la obstrucción es completa, puede dar lugar a atelectasias. Además, el meconio es un agente irritante y estéril que va a provocar la aparición de una neumonitis química en las primeras 24-48 horas de vida, lo que conlleva una disminución de la producción de surfactante y un aumento de las resistencias pulmonares. Todo ello predispone a la aparición de sobreinfecciones bacterianas, siendo *E. coli* el germen más frecuente.
- **Clínica.** La gravedad del cuadro variará dependiendo del grado de insuficiencia respiratoria. En las primeras horas de vida, el RN va a presentar distrés respiratorio con taquipnea, tiraje, quejido, cianosis e hiperinsuflación torácica.

- **Diagnóstico.** Se realiza mediante:

- **Radiografía.** En ella se observa hiperinsuflación pulmonar (por atrapamiento aéreo), infiltrados algodonosos parcheados y diafragmas aplanados (Figura 1.26). En algunos casos, puede aparecer también neumotórax o neumomediastino.
- **Gasometría.** Muestra hipoxemia, hipercapnia y acidosis.



Figura 1.26. Síndrome de aspiración meconial.

- **Prevención.** La recomendación actual indica que el RN con líquido amniótico teñido de meconio se debe reanimar siguiendo el algoritmo habitual (ventilación con mascarilla facial) en caso de hipotonía y apnea. Si no responde a dichas medidas y creemos que puede tener meconio obstruyendo la tráquea, se debe plantear intubación para aspirar meconio de la vía aérea y, posteriormente, continuar la reanimación.
- **Tratamiento.** Medidas generales de soporte crítico y ventilación asistida, si fuese necesario. En ocasiones se administra antibioterapia profiláctica hasta que se descarte una posible infección. Si el cuadro se perpetúa, se puede utilizar surfactante, que mejora la mecánica pulmonar de estos pacientes, disminuyendo las complicaciones pulmonares (no de uso sistemático). En caso de hipertensión pulmonar persistente, puede ser útil el empleo de óxido nítrico inhalado. Algunos pacientes pueden precisar soporte en ECMO (oxigenación por membrana extracorpórea).
- **Complicaciones:**
 - Neumotórax (más frecuente que en la EMH).
 - Persistencia de la circulación fetal.
 - Hipertensión pulmonar.
 - Complicaciones de la instrumentación durante el parto.

Recomenda

- La enfermedad de membrana hialina suele afectar a RN pretérmino; la taquipnea transitoria, a RN a término y a prematuros casi término (36 semanas); y el síndrome de aspiración meconial, a pacientes postérmino.

Persistencia de la circulación fetal (hipertensión pulmonar persistente del recién nacido)

La **persistencia de la circulación fetal** tiene las siguientes características:

- **Etiopatogenia y fisiopatología.** Las resistencias vasculares pulmonares son elevadas durante la vida fetal, y su caída por debajo de las sistémicas forma parte de la transición de la circulación fetal a la posnatal. Cuando este descenso no se produce, se habla de hipertensión pulmonar persistente del RN o persistencia de la circulación fetal (PCF), ya que, como consecuencia de la mayor resistencia en el lado pulmonar, se produce un cortocircuito derecha-izquierda a través del *ductus* o del foramen oval con aparición de hipoxemia y cianosis. Se asocia a asfisia perinatal, aspiración de meconio, infecciones y anomalías del desarrollo pulmonar.
- **Clínica.** Se manifiesta entre las 6-12 horas de vida en forma de cianosis intensa acompañada de taquipnea con hipoxemia refractaria a oxígeno y acidosis. Si existe patología pulmonar asociada, aparecerán signos de dificultad respiratoria acompañantes.
- **Diagnóstico.** Se realiza mediante las siguientes pruebas:
 - **Radiografía de tórax.** Es normal o presenta signos de la enfermedad de base.
 - **Pulsioximetría.** Hipoxemia intensa y desproporcionada a los hallazgos radiológicos con gradiente de oxigenación preductal y posductal (una diferencia de saturación de oxígeno superior al 10% es compatible con un cortocircuito derecha-izquierda). Además, la hipoxemia es más intensa durante el llanto.
 - **Prueba de la hiperoxia.** Se administra O_2 al 100%. Si se trata de una PCF o de una cardiopatía con un *shunt* derecha-izquierda, la PaO_2 no alcanzará valores superiores a 100 mmHg, traduciendo por tanto una hipoxemia refractaria al oxígeno, ya que, aun aumentando la concentración de oxígeno en el alveolo, la disminución de la perfusión de las unidades alveolares condiciona un pobre intercambio gaseoso. Si se produce un aumento significativo, se estará ante una enfermedad parenquimatosa pulmonar.
 - **Gradiente preductal-posductal en gasometría arterial.** Se determina la PaO_2 en la arteria radial derecha (ya que el tronco braquicefálico derecho abandona la aorta antes del *ductus* arterioso) y en la arteria umbilical (que a su vez es posductal). Si el gradiente es mayor de 20 mmHg, es indicativo de la existencia de PCF.
 - **Ecocardiografía.** Es necesaria para descartar cardiopatía estructural cianósante, además de graduar la hipertensión pulmonar mediante datos indirectos como la insuficiencia tricuspídea o la rectificación del tabique interventricular.
- **Tratamiento.** Es fundamental el oxígeno (que es un potente vasodilatador pulmonar). En casos graves, es necesaria la ventilación mecánica invasiva, el óxido nítrico inhalado además de medidas generales como sedación, o inotrópicos, entre otros. En casos extremos, pueden precisar soporte ECMO.

Displasia broncopulmonar

La **displasia broncopulmonar** es una **enfermedad pulmonar crónica** que, como consecuencia de múltiples factores que se asocian a la prematuridad, provoca una disminución del crecimiento pulmonar, tanto de vasos como de vía aérea, dando lugar a una disminución de la superficie disponible para intercambio gaseoso y a un aumento de la resistencia vascular pulmonar, lo que conduce a una limitación de la función pulmonar.

- **Etiopatogenia.** Gracias al uso de corticoides antenatales, surfactante endotraqueal y técnicas de ventilación menos agresivas, se ha descrito la llamada "nueva displasia broncopulmonar (DBP)", que se caracteriza por tener menos componente de inflamación y fibrosis que la clásica. Afecta a pacientes muy prematuros (generalmente < 28 semanas) que pueden haber presentado incluso mínima asistencia respiratoria en los primeros días de vida. La prematuridad es el principal factor de riesgo. Otros factores son el empleo de técnicas de ventilación agresivas (volutrauma, barotrauma), sepsis, hiperaflujo pulmonar (DAP), sobrecarga hídrica, etc.
- **Clínica.** Existe controversia en su definición, pero la más extendida actualmente es la necesidad de oxigenoterapia al mes de vida en un RN prematuro. A las 36 semanas de EG corregida se evalúa la gravedad del cuadro en función de las necesidades de soporte respiratorio que precise en ese momento.
- **Diagnóstico:** suele ser clínico sin ser imprescindibles pruebas complementarias. En la radiografía de tórax suelen presentar áreas hiperclaras, pequeñas y redondeadas, que alternan con otras de densidad irregular (patrón en esponja), atelectasias, enfisema intersticial... (**Figura 1.27**).



Figura 1.27. Displasia broncopulmonar.

- **Prevención.** Empleo de técnicas de ventilación menos agresivas y durante el mínimo tiempo posible, con la menor concentración de oxígeno. Con respecto a la cafeína, hay estudios que parecen indicar que puede mejorar la función pulmonar de RN prematuros a largo plazo. El empleo de corticoides posnatales resulta controvertido: tienen efecto antiinflamatorio y mejoran el pronóstico pulmonar; sin embargo, sus efectos adversos sobre el neurodesarrollo obligan a individualizar su empleo.
- **Tratamiento.** Asistencia respiratoria que precise. Restricción hídrica ($\pm$ empleo de diuréticos) y adecuado soporte nutricional. Individualizar el empleo de corticoides.
- **Pronóstico.** La incidencia de DBP será mayor cuanto menor sea la EG, lo que influye claramente sobre la mortalidad. Las complicaciones son:
 - Aumento de la mortalidad respecto a los prematuros sin DBP.
 - Hipertensión pulmonar y sistémica.
 - Retraso del crecimiento y del neurodesarrollo.
 - Hiperreactividad bronquial e infecciones respiratorias que con mayor frecuencia precisarán ingreso hospitalario.

En el seguimiento a largo plazo, la función pulmonar mejora, aunque es peor globalmente que en la población general.

En la **Tabla 1.10** se resumen los cuadros **más importantes de dificultad respiratoria**.



	ENFERMEDAD DE MEMBRANA HIALINA	TAQUIPNEA TRANSITORIA	SÍNDROME DE ASPIRACIÓN MECONIAL	DISPLASIA BRONCOPULMONAR
Edad gestacional	RN pretérmino (< 34 semanas)	RN a término y pretérmino tardío (34-36 semanas)	RN a término y postérmino (> 42 semanas)	RN pretérmino (> 28 días)
Factores de riesgo	Prematuridad Hijo de madre diabética Hydrops	Parto vaginal rápido Cesárea	Sufrimiento fetal agudo	Prematuridad Ventilación mecánica invasiva Concentraciones altas de oxígeno Exceso de aporte hídrico Presencia de DAP Malnutrición e inflamación/infección
Factores protectores	Corticoides prenatales		Optimización de los cuidados prenatales	Cafeína, restricción hídrica Ventilación no invasiva
Clínica	Dificultad respiratoria grave Insuficiencia respiratoria	Dificultad respiratoria leve-moderada Autolimitada	Dificultad respiratoria Insuficiencia respiratoria	Dificultad respiratoria Insuficiencia respiratoria
Radiología	Broncograma aéreo Patrón reticulonodular Atelectasias Disminución del volumen pulmonar	Aumento de líquido pulmonar (parénquima velado, líquido en cisuras), aumento de trama broncovascular	Infiltrados alveolares (parcheados) Atrapamiento aéreo (aumento de volumen pulmonar, hiperinsuflación)	Áreas hiperclaras, pequeñas y redondeadas, que alternan con otras zonas de densidad irregular
				
Complicaciones/ Asociaciones	Ductus arterioso persistente Retinopatía de la prematuridad Displasia broncopulmonar Neumotórax		Fuga de aire (p. ej., neumotórax) Hipertensión pulmonar	Hipertensión pulmonar y sistémica Retraso del neurodesarrollo y del crecimiento Hiperreactividad bronquial
Tratamiento	Surfactante endotraqueal Soporte respiratorio	Observación Soporte respiratorio	Soporte: ventilación mecánica, ECMO, oxígeno, óxido nítrico inhalado Antibióticos, surfactante (en algunos casos)	Soporte respiratorio, diuréticos Corticoides
Pronóstico	Variable	Bueno	Variable	Variable

Tabla 1.10. Principales cuadros de dificultad respiratoria neonatal.

1.7. Trastornos digestivos del recién nacido

■ Eliminación del meconio

En condiciones normales, el RN expulsa el meconio en las primeras 48 horas de vida (Tabla 1.11).

Tapón meconial

El tapón meconial es la **ausencia de eliminación de meconio a las 48 horas** de vida, sin complicaciones añadidas:

- Etiología:**
 - Síndrome del colon izquierdo hipoplásico (frecuente en hijos de madre diabética).
 - Fibrosis quística (FQ).
 - Aganglioneosis rectal.
 - Drogadicción materna.
 - Prematuridad.
 - Tratamiento con sulfato de magnesio de la preeclampsia materna.
- Tratamiento.** Se suele resolver con estimulación rectal, enemas de glicerina o suero hipertónico; a veces requiere enemas hiperosmolares.

	TAPÓN MECONIAL	ILEO MECONIAL	PERITONITIS MECONIAL
Etiología	Prematuros Fibrosis quística Síndrome colon izquierdo hipoplásico (madre diabética) Megacolon congénito Drogadicción materna (opíaceos) Sulfato de magnesio (eclampsia)	Obstrucción intestinal (15% de fibrosis quística)	Perforación intestinal secundaria a obstrucción o isquemia
Clínica	No deposición a 48 horas del nacimiento	No deposición, distensión abdominal, vómitos biliosos, masas lineales palpables	Variable
Radiografía	Masa con patrón granular (heces)	Distensión asas Niveles hidroaéreos Imagen en "pompa de jabón"	Calcificaciones Neumoperitoneo
Tratamiento	Enemas osmolares (suero fisiológico, gastrografin, acetilcisteína)	Enemas Cirugía si fracasa	Tratamiento si asintomático Cirugía

Tabla 1.11. Trastornos de eliminación del meconio.

Íleo meconial

El **íleo meconial** constituye un **cuadro de obstrucción intestinal congénito** producido por un meconio patológicamente espeso acumulado en el íleon. En el 90% de los casos, la causa subyacente es una fibrosis quística (de hecho, el 10-15% de los pacientes con fibrosis quística debutan de esta manera).

- **Clínica.** Distensión abdominal junto con vómitos gástricos, meconiales o biliosos persistentes.
- **Diagnóstico.** Se realiza mediante radiografía de abdomen en la que se observa distensión de las asas intestinales (imagen en pompa de jabón). En los puntos de concentración meconial, aparece un patrón granular espumoso (**Figura 1.28**).
- **Tratamiento.** Incluye el uso de enemas hiperosmolares o la cirugía (si falla el tratamiento conservador o hay perforación). Es importante descartar otras causas de obstrucción intestinal como el vólvulo o las atresias intestinales.



Figura 1.28. Íleo meconial en paciente con fibrosis quística. Niveles hidroaéreos.

Recuerda

- El íleo meconial es una forma de debut de la fibrosis quística.

Peritonitis meconial

Si la **perforación intestinal** se produce intraútero y posteriormente se repara de manera espontánea, el niño al nacer se encuentra asintomático, ya que el meconio es estéril. Radiológicamente, se puede sospechar una peritonitis intraútero al encontrar calcificaciones en la radiografía simple de abdomen realizada por cualquier otro motivo. Si la perforación ocurre después del nacimiento, cursará con clínica sugestiva de peritonitis. En la radiografía abdominal, se objetivará neumoperitoneo.

En cuanto al tratamiento, en niños asintomáticos no hace falta tratamiento. Si aparece clínica, es necesario eliminar la obstrucción intestinal y drenar la cavidad peritoneal.

Enterocolitis necrotizante

La **enterocolitis necrotizante** es una **enfermedad inflamatoria aguda del intestino neonatal** con necrosis coagulativa de la pared intestinal y riesgo de perforación. Puede afectar a todo el intestino, de forma más o menos parcheada, pero las **zonas más comúnmente afectadas** son el **íleon distal y el colon proximal**.

- **Etiología.** Se produce una isquemia de la pared intestinal que conlleva aumento del riesgo de sobreinfección y por tanto de sepsis de origen entérico.
Se consideran causas que predisponen a la isquemia la prematuridad, el retraso de crecimiento intrauterino, la policitemia, el uso de medicación hiperosmolar o que reduce la acidez gástrica (teofilina, ranitidina). Las situaciones de bajo gasto aumentan también el riesgo.
Los gérmenes que con mayor frecuencia sobreinfectan las lesiones necróticas resultantes de dicha isquemia son *S. epidermidis*, enterobacterias gramnegativas y anaerobios, pero en la mayoría de los casos no se detecta ningún germen responsable.
- **Clínica.** La edad de presentación más frecuente en prematuros es hacia la segunda-tercera semana de vida.
A menor EG, más tardíamente suele desarrollarse.
Los pacientes presentan distensión abdominal (que sería el primer signo), dolor abdominal, vómitos y deterioro del estado general. Pueden aparecer deposiciones sanguinolentas. Con frecuencia, es un cuadro de inicio insidioso, que acaba dando lugar a una sepsis y puede terminar en *shock* y muerte (**Figura 1.29**).



Figura 1.29. Enterocolitis necrotizante.

- **Diagnóstico.** Se realiza mediante:
 - **Radiografía simple de abdomen.** Se aprecia aire en la pared intestinal, signo llamado neumatosis intestinal (es el más típico de la enterocolitis necrotizante), edema de asas, patrón en miga de pan, asa fija; si existe perforación, se objetiva neumoperitoneo (**Figura 1.30**).
 - **Ecografía abdominal.** Puede informar de aerobilia, neumatosis, líquido libre, neumoperitoneo o mala perfusión intestinal.
 - **Análítica de sangre y hemocultivo** (leucocitosis o leucopenia, trombopenia, elevación de la proteína C reactiva [PCR] y acidosis metabólica).

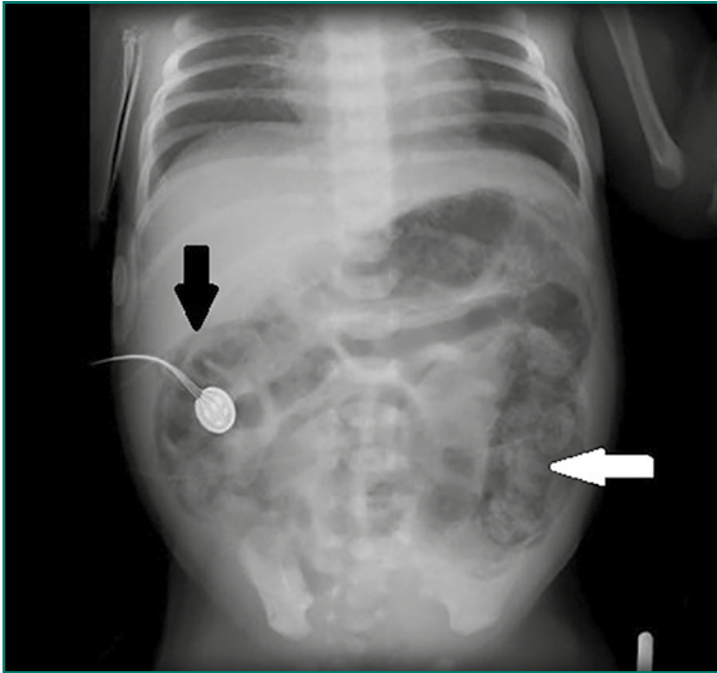


Figura 1.30. Enterocolitis necrotizante: las flechas indican neumatosis intestinal o patrón en miga de pan.

- **Prevención.** Los corticoides antenatales y la alimentación con lactancia materna son factores protectores. Actualmente está en estudio el papel protector de lactoferrina y probióticos.
- **Tratamiento.** Es médico en las fases iniciales y se basa en: dieta absoluta (nutrición parenteral), sonda nasogástrica y antibioterapia empírica de amplio espectro. Pueden requerir ventilación mecánica y soporte inotrópico. En caso de mala evolución con tratamiento conservador o de perforación intestinal, se recurre a la cirugía (**Tabla 1.12**).
- **Pronóstico.** En el 20% de los pacientes, el tratamiento médico es insuficiente, existiendo en este grupo una elevada mortalidad. Otras complicaciones son estenosis intestinales (curso como cuadros suboclusivos) y desarrollo de un intestino corto (curso como diarrea malabsortiva) en los pacientes sometidos a resección intestinal y/o derivación.

PRECOZ	INTERMEDIO	TARDÍO
Distribución anormal aire Edema asas Asa fija	Neumatosis intestinal Patrón en miga de pan	Gas en vena porta* Neumoperitoneo
Dieta absoluta, sueroterapia i.v. Sonda nasogástrica Antibiótico amplio espectro Soporte respiratorio y hemodinámico		Cirugía

*La aparición de gas en la vena porta es indicación relativa de cirugía.

Tabla 1.12. Tratamiento de la enterocolitis necrotizante.

Recuerda

- La enterocolitis necrotizante cursa con distensión abdominal y deposiciones hemorrágicas, y su signo radiológico más típico es la neumatosis intestinal.

1.8. Ictericia neonatal

La **ictericia** es la **coloración amarillenta de piel y mucosas** que aparece cuando la cifra de bilirrubina es > 5 mg/dL en el RN. Es habitual en el neonato. Sin embargo, puede ser un signo de enfermedad grave ya que cuando las cifras de bilirrubina (indirecta) son muy elevadas, se acumula en el sistema nervioso central (SNC), produciendo una encefalopatía grave no reversible (*kernicterus*), ya muy poco frecuente en nuestro medio.

Cuando se evalúa a un RN icterico lo primero que hay que determinar es si se está ante un caso de:

- **Hiperbilirrubinemia directa.** Aumento de bilirrubina directa (colestasis).
- **Hiperbilirrubinemia indirecta.** Aumento de bilirrubina indirecta (más frecuente).

■ Hiperbilirrubinemia directa (colestasis)

Se considera **colestasis neonatal** cuando la **cifra de bilirrubina directa** es superior a 2 mg/dL o supone más del 20% de la total (independientemente de las horas de vida). Se debe sospechar, y solicitar al laboratorio su determinación, ante ictericia prolongada (> 15 días de vida) o presencia de signos como la coluria o la hipocolia/acolia (**Figura 1.31**) ▶ MIR 13-14, 178.



Figura 1.31. Heces acólicas.

- **Colestasis neonatal intrahepática.** Nutrición parenteral prolongada, infecciones, metabolopatías (galactosemia), colestasis intrahepática familiar, déficit de α_1 -antitripsina, hemocromatosis neonatal, panhipopituitarismo, daño hepático secundario a enfermedad crítica. El síndrome de Alagille también es una causa de colestasis neonatal en la que existe atresia de vías biliares intrahepáticas. Es un síndrome de herencia autosómica dominante, que asocia malformaciones cardíacas (estenosis pulmonar), facies típica ("cara de pájaro": frente abombada, mentón/nariz prominente y ojos hundidos, cara triangular), defectos vertebrales (vértebras "en mariposa"), renales y oculares (embriotoxón posterior).
- **Colestasis neonatal extrahepática.** Atresia de vías biliares extrahepáticas y quiste de colédoco.

La colestasis cursa con ictericia verdínica (color amarillento verdoso, que sugiere complicaciones en la excreción biliar y, por tanto, un problema hepático), coluria y acolia o hipocolia. Puede existir una hipoprotrombinaemia y déficit de vitaminas liposolubles: A (alteraciones visuales y sequedad de piel), D (raquitismo), E (ataxia y neuropatía periférica) y K (coagulopatía).

El tratamiento de la colestasis se fundamenta en tratar la causa, administrar fármacos que faciliten el flujo biliar (ácido ursodesoxicólico) y paliar las consecuencias de un déficit de bilis en la luz intestinal; se administran vitaminas liposolubles (A, D, E y K), que en estas condiciones no se absorben en canti-

dad adecuada. Es importante el suplemento de calcio y fósforo, y aumentar el aporte calórico de la nutrición mediante ácidos grasos de cadena media.

Atresia de vías biliares extrahepáticas

La **atresia de vías biliares extrahepáticas** se caracteriza por la **obliteración progresiva de los conductos biliares extrahepáticos**. Actualmente, constituye la principal indicación de trasplante hepático infantil y la causa más frecuente de hepatopatía en la infancia. La etiología es desconocida, aunque se sabe que no es una enfermedad hereditaria.

El cuadro clínico típico es el de un RN a término, sano, con fenotipo y peso normales, que desarrolla ictericia con acolia en las primeras 2 semanas de vida. A la exploración, presenta hepatomegalia firme con desarrollo posterior de signos de hipertensión portal (incluyendo importante esplenomegalia). Puede evolucionar a cirrosis e insuficiencia hepática.

Es importante el **diagnóstico precoz** porque **determina el pronóstico**. En la analítica, presenta un patrón de colestasis con coagulación normal en fases iniciales.

En la ecografía, son hallazgos sugestivos la ausencia/disminución del tamaño de la vesícula biliar.

En la gammagrafía hepatobiliar con Tc-99 (IDA-ácido iminodiacético), el hígado capta el trazador pero no se observa flujo hacia el intestino en las 24 horas siguientes.

Si se realiza biopsia hepática, los hallazgos serán de proliferación ductal y fibrosis portal, así como de colestasis.

El diagnóstico de certeza se consigue mediante laparotomía exploradora con realización intraoperatoria de colangiografía, que, de confirmar una vía biliar atrésica, permitiría continuar en el mismo acto quirúrgico con la cirugía correctora.

El diagnóstico debe ser complementado con el estudio histológico del remanente biliar extirpado. Aún no se ha establecido la utilidad de otras técnicas como la colangiografía retrógrada endoscópica o la colangiorresonancia magnética.

Su tratamiento definitivo es el **trasplante hepático**, siendo la principal causa de trasplante hepático en pediatría **MIR 16-17, 175**. Como tratamiento puente, previo al trasplante, se realizará la portoenterostomía de Kasai (cuya complicación más frecuente es la colangitis aguda bacteriana).

La edad de la cirugía es el factor más importante para el restablecimiento del flujo biliar, por lo que es prioritaria antes de los 2 meses de vida. Sin cirugía, la mortalidad es del 100% antes de los 3 años.

Recuerda

- El tratamiento de la atresia de vías biliares extrahepáticas es la portoenterostomía de Kasai inicialmente. La atresia de vías biliares extrahepática es la causa más frecuente de trasplante hepático, que es el tratamiento definitivo.

Hiperbilirrubinemia indirecta

La **hiperbilirrubinemia indirecta** puede ser:

- **No hemolítica.**
- **Hemolítica.** A su vez, puede ser:
 - **Inmune.** Isoinmunización por incompatibilidad de grupo entre madre e hijo.
 - **No inmune.** Debida a defectos eritrocitarios (esferocitosis, elipocitosis, déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa G6PD, hemoglobinopatías) o mecánica (microangiopática, coagulación intravascular diseminada [CID]).

Esta división (inmune/no inmune) de la ictericia hemolítica depende del resultado del test de Coombs. El test de Coombs indirecto detecta anticuerpos plasmáticos circulantes (se realizará en sangre materna), mientras que el test de Coombs directo localiza anticuerpos adheridos a la membrana celular de los eritrocitos que se están hemolizando (se hará en sangre del neonato).

Otras causas de hiperbilirrubinemia indirecta son:

- **Reabsorción de hematomas** (hepático, esplénico, suprarrenal, cefalohematoma...).
- **Policitemia.** Por liberación de bilirrubina tras destrucción de hematíes.
- **Infecciones.** Bacterianas (especialmente gramnegativos) y tipo TORCH. En estos casos, también puede elevarse la bilirrubina directa.
- **Lactancia materna.**
- **Disminución de la circulación enterohepática** (obstrucción gastrointestinal, íleo). Deshidratación.
- **Hipotiroidismo.**
- **Síndromes de Crigler-Najjar o de Gilbert.**
- **Enfermedades metabólicas.** Hijo de madre diabética o galactosemia (fase precoz).

El tratamiento se basa en el uso de fototerapia, que se indicará teniendo en cuenta cuatro factores con los cuales se interpretan los normogramas que permiten predecir qué paciente está en riesgo de desarrollar una hiperbilirrubinemia grave:

- **Edad** (horas/días de vida).
- **Cifra de bilirrubina.**
- **Edad gestacional o posmenstrual.**
- **Presencia/ausencia de factores de riesgo y etiología** (isoimmunización por incompatibilidad de grupo, gravedad clínica...).

Cuando la cifra de bilirrubina sobrepasa determinados límites (que también dependen del tiempo de vida y factores de riesgo) puede ser necesaria una exanguinotransfusión como terapia de rescate.

Ictericia fisiológica

La **ictericia fisiológica** es un **proceso transicional normal**, secundario a un aumento de producción de bilirrubina en un momento en que la capacidad excretora del hígado es baja.

Tras el nacimiento, se produce una hemólisis fisiológica relacionado con el aumento de hemoglobina A (HbA) y el descenso de la HbF y la normalización del hematocrito. Esta hemólisis fisiológica (que tiene su pico a las 48 horas de vida) libera gran cantidad de bilirrubina, la cual debería ser conjugada y eliminada por el hígado, todavía funcionalmente inmaduro, de forma que transitoriamente los niveles de bilirrubina sanguínea aumentan (a expensas de la fracción indirecta).



Las características de la **ictericia no fisiológica** son:

- Inicio en las **primeras 24 horas de vida**.
- **Duración superior a 10-15 días**.
- **Incremento de la bilirrubina** superior a 5 mg/dL/24 horas.
- **Bilirrubina directa** mayor de 2 mg/dL o superior al 20% de la bilirrubina total.
- **Síntomas** como vómitos, letargia, excesiva pérdida de peso...

En los RN pretérmino, la ictericia fisiológica suele ser de inicio algo más tardío que en el RN a término, habitualmente es algo más prolongada y también puede alcanzar niveles más altos (**Tabla 1.13** y **Tabla 1.14**).

Los valores a partir de los cuales precisa fototerapia vienen determinados por tablas que relacionan los niveles plasmáticos con la edad cronológica, la edad gestacional y los factores de riesgo.

TIPO	APARICIÓN	DURACIÓN	TIPO	TRATAMIENTO
Patológica	Primeras 24 horas	> 15 días	Directa o indirecta	Según causa Exanguinotransfusión/ fototerapia
Fisiológica	2.º o 3.º día	< 15 días	Indirecta	No precisa
Lactancia materna	Fin de la 1.ª semana	3-6 semanas	Indirecta	No precisa

Tabla 1.13. Tipos de ictericia.

	RNT	RNPT
Inicio	2-3 días	3-4 días
Duración	5-7 días	6-8 días

Tabla 1.14. Ictericia fisiológica del recién nacido.

El diagnóstico se establece por exclusión y, al ser una situación transitoria y leve, no suele requerir tratamiento.

Son raros los casos de prolongación de una ictericia fisiológica durante más de 10-15 días, hecho que debe hacer sospechar patologías como un hipotiroidismo congénito o una estenosis pilórica.

Ictericia por lactancia materna

Este tipo de ictericia tiene una incidencia de aproximadamente 1/200 RN alimentados al pecho.

- **Etiología.** El mecanismo es desconocido, pero se sospecha que alguna sustancia presente en la leche materna, como los pregnanos, interfiera con el metabolismo de la bilirrubina, en concreto con la enzima glucuroniltransferasa.
- **Clínica.** Normalmente, comienza a manifestarse entre el quinto y el séptimo día de vida. La ictericia suele ser moderada, siempre con valores inferiores a 15 mg/dL.

El pico máximo de bilirrubina se alcanza en la tercera semana de vida. A partir de entonces, las cifras de bilirrubina descienden progresivamente hasta que la ictericia desaparece entre el mes y el mes y medio de vida.

- **Tratamiento.** La lactancia materna no debe suspenderse. Si se interrumpiera durante 48 horas se observaría un drástico y rápido descenso de las cifras de bilirrubina. El diagnóstico es de exclusión, una vez descartadas otras etiologías posibles.

Ictericia por incompatibilidad del Rh

En el 90% de los casos, el antígeno implicado es el antígeno D del factor Rh.

- **Patogenia.** La enfermedad hemolítica se produce cuando una madre Rh(-) alberga un feto Rh(+). La madre se sensibiliza frente al antígeno D cuando hay paso de hematíes fetales a la circulación materna; esta produce entonces anticuerpos anti-D que atraviesan la placenta y destruyen los hematíes fetales.

El feto en el primer embarazo no se afecta, ya que los títulos de anticuerpos no son muy elevados y son de tipo inmunoglobulina (IgM) (es la primera vez que el sistema inmunológico materno se expone al antígeno D). En posteriores gestaciones, dosis menores de antígeno inducen una mayor respuesta de anticuerpos que además serán de la clase IgG (atravesan la placenta) y, por tanto, aumenta el riesgo de afectación fetal

► MIR 15-16, 46-IG.

- **Clínica (Figura 1.32).** Se manifiesta como:

- Ictericia.
- Anemia hemolítica, que puede ser grave.
- *Hydrops* fetal.

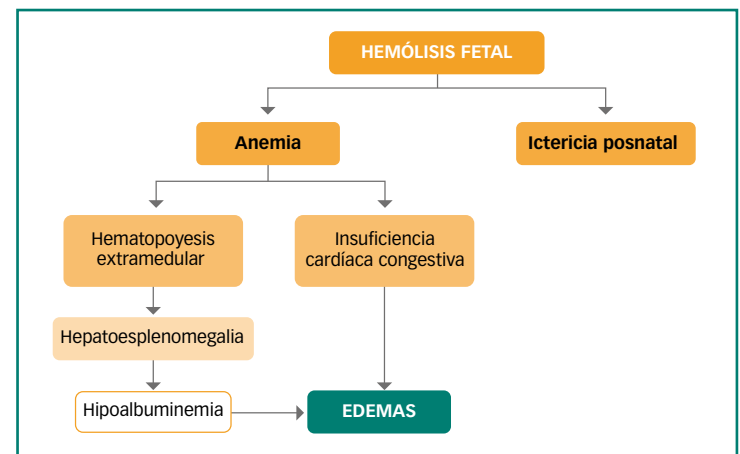


Figura 1.32. Fisiopatología de la clínica en la incompatibilidad de Rh.

- **Diagnóstico:**

- Prenatal:

- › Test de Coombs indirecto. La positividad de este test indica que la madre está sensibilizada frente al antígeno D.
- › Seguimiento ecográfico gestacional. En madres sensibilizadas al antígeno D, se vigilará la presencia de signos de alarma:
 - La presencia conjunta de polihidramnios y aceleración en el flujo de la arteria cerebral media indica anemia fetal.
 - La presencia de edemas generalizados señala *hydrops* fetal.

- Posnatal:

- › Grupo y Rh del RN.
- › Hemoglobina y hematocrito.
- › Coombs directo.
- › Bilirrubina.

- **Prevención.** Se realiza mediante inyección de inmunoglobulina anti-D (de tipo IgG) a las 28 semanas de gestación y tras cualquier procedimiento invasivo intraútero, de un aborto y en las primeras 72 horas después del parto, si se confirma que el RN es factor Rh(+), con madre Rh(-). Previene la síntesis de anticuerpos por parte de la madre. La profilaxis se hará solo si el test de Coombs indirecto de la gestante es negativo (**Figura 1.33**). El efecto solo dura un cierto tiempo por lo que es necesario repetir el proceso en gestaciones posteriores.

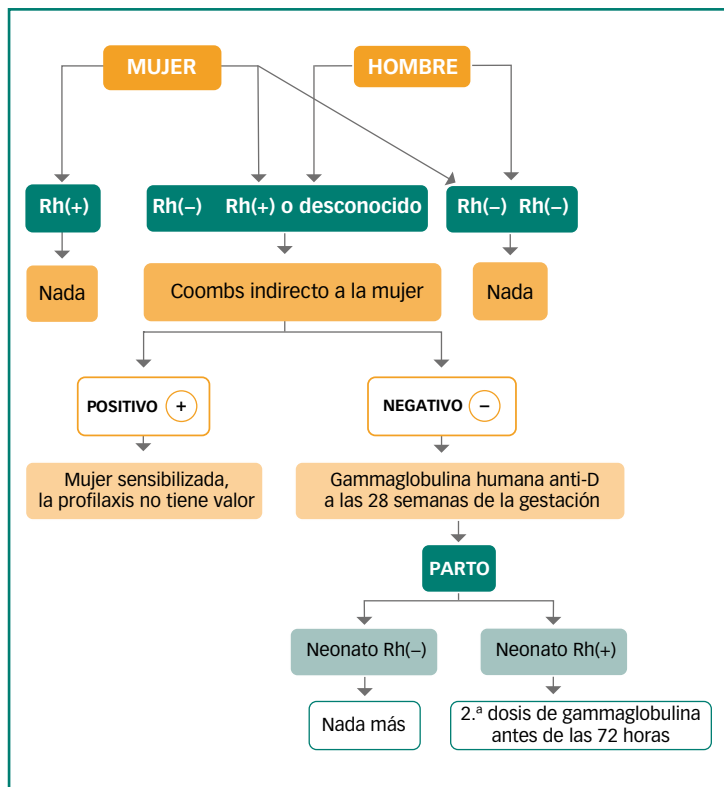


Figura 1.33. Profilaxis de la isoimmunización de Rh.

- **Tratamiento.** Se realiza en función de si es fetal o postnatal:
 - **Fetal.** Si se detecta riesgo alto de afectación fetal antes de las 20 semanas, se puede valorar administrar IgG y realizar plasmáferesis a la madre. Ante anemia fetal grave por encima de las 20 semanas está indicada la realización de transfusiones intrauterinas de concentrado de hematíes Rh(-) a través de punción del cordón umbilical. Si ya se ha alcanzado una edad gestacional con menor riesgo de complicaciones (> 35-36 semanas), se prefiere finalizar la gestación.
 - **Posnatal.** Fototerapia o exanguinotransfusión (elimina la bilirrubina, los anticuerpos maternos y suministra albúmina con capacidad de unirse a la bilirrubina libre), en función de la gravedad de la ictericia y de la anemia. Puede ser necesaria la administración de inmunoglobulinas ya que reducen la necesidad de exanguinotransfusión y el tiempo de fototerapia.

Ictericia por incompatibilidad ABO

Es una forma mucho más frecuente y menos grave de isoimmunización. Aparece cuando la madre es O y el RN es A o B (generalmente A1). A diferencia de lo que ocurría en la isoimmunización anti-D, el primer feto puede resultar afecto, ya que existen anticuerpos “naturales” de la clase IgG frente a los grupos contrarios.

- **Clínica.** Las manifestaciones suelen ser poco importantes. Puede aparecer ictericia o anemia leve.
- **Diagnóstico.** Con el grupo sanguíneo materno y del RN. Si se sospecha ictericia por incompatibilidad ABO, dado que el Coombs directo puede ser negativo, se realiza la técnica de Eluío. Es un procedimiento que interfiere con la unión antígeno-anticuerpo en el hematíe, aumentando la concentración de anticuerpos y facilitando su identificación.
- **Tratamiento.** Se lleva a cabo fototerapia, cuando es necesario. Es excepcional que se precise realizar una exanguinotransfusión.

Recomenda

- La incompatibilidad de grupo ABO puede afectar a primogénitos. La isoimmunización anti-D nunca se da en el primer embarazo.

Las diferencias entre incompatibilidad ABO y Rh se ilustran en la **Tabla 1.15**.

	INCOMPATIBILIDAD ABO	INCOMPATIBILIDAD RH
Grupo madre	O	Rh(-)
Grupo RN	A/B/AB	Rh(+)
Frecuencia	Mayor	Menor
Gravedad	Menor	Mayor
Primer embarazo	Posible	No posible
Coombs indirecto	-	+
Coombs directo	±	+
Tratamiento	Observación/fototerapia	Fototerapia/exanguinotransfusión
Prevención	No posible	Gammaglobulina (Ig anti-D) en madres Rh(-) no sensibilizadas = Coombs indirecto (-)

Tabla 1.15. Diagnóstico diferencial de la ictericia por incompatibilidad ABO y Rh.

1.9. Trastornos hematológicos del recién nacido

Anemia neonatal

Los **valores hematológicos** normales varían en función de la EG y de la edad cronológica pero, en general, cifras inferiores a 13 g/dL se consideran anómalas tanto en RN a término como en pretérmino (**Tabla 1.16**).

	NIVELES DE HEMOGLOBINA AL NACIMIENTO	NIVELES MÍNIMOS DE HEMOGLOBINA
RN a término	14-20 g/dL	9-11 g/dL (8-12 semanas)
RN pretérmino	13-18 g/dL	8-10 g/dL (5-10 semanas)

Tabla 1.16. Hemoglobina al nacimiento.

La causa más frecuente de anemia durante el primer año de vida es la **ferropénica**.

Durante los primeros 3 meses de vida, se produce una “anemizaci3n fisiol3gica” que alcanza el mínimo entre las 6-9 semanas posnatales. Se debe a la disminuci3n de la producci3n de hematíes a la vez que aumenta la proporci3n de hemoglobina (Hb) A (con lo que aumenta la liberaci3n de oxígeno a los tejidos) y se almacena hierro para la posterior hematopoyesis.

En el caso de los prematuros, se añaden las extracciones y otras causas. Si hay repercusi3n clínica, puede estar indicada la transfusi3n, e incluso la utilizaci3n de eritropoyetina humana recombinante junto con aportes de hierro oral.



Para prevenir la anemia de la prematuridad (secundaria a menor reserva férrica), está indicado en todos los prematuros menores de 32 semanas administrar suplementos de sulfato ferroso desde las 2-3 semanas de vida hasta que cumplan un año o hasta que la alimentación complementaria suministre las cantidades necesarias.

Recuerda

- Al igual que en el adulto, la causa más frecuente de anemia en el primer año de vida es la anemia ferropénica, a excepción de los primeros días, donde se combinan varios mecanismos.

■ Policitemia neonatal

Los pacientes con policitemia neonatal muestran un hematocrito central o venoso mayor o igual al 65% y/o una hemoglobina mayor de 22 g/dL en el RN a término. El hematocrito capilar no sirve para definir la presencia de policitemia, ya que puede ser hasta un 20% mayor que el venoso.

La **viscosidad sanguínea** aumenta de forma exponencial cuando el hematocrito venoso supera el 65%, provocando dificultad para el flujo sanguíneo en los distintos órganos.

Las causas son múltiples, y suelen deberse a transfusión de hematíes (por ejemplo, clomplaje tardío del cordón) o aumento de la eritropoyesis intraútero.

- Clínica.** Lo más frecuente es que se encuentren asintomáticos. Si existe clínica, lo más frecuente son los gastrointestinales (vómitos o rechazo de tomas) y la hipoglucemia o la cianosis. Suelen presentar hiperbilirrubinemia en las primeras 48-72 horas. El signo físico más característico es la plétora en mucosas, plantas y palmas.
- Tratamiento.** No suele precisar tratamiento. En los casos asintomáticos, realizaremos controles clínicos, de glucemia y bilirrubina. En los sintomáticos, iniciaremos el manejo con sueroterapia y vigilancia clínica. Algunos centros realizan exanguinotransfusión parcial en estos casos, pero es una técnica no exenta de riesgos y que no ha demostrado mejorar el pronóstico a largo plazo (Tabla 1.17):

SINTOMÁTICO POR HIPERVISCOSIDAD	Sueroterapia, descartar patología de base. En casos muy graves, considerar exanguinotransfusión parcial
ASINTOMÁTICO	Hto. > 70%: sueroterapia/exanguinotransfusión parcial
	Hto. 65-70%: monitorización cardiorrespiratoria, glucemia, calcio y clínica

Tabla 1.17. Tratamiento de la policitemia (hematocrito > 65%).

Recuerda

- La definición de policitemia neonatal viene condicionada por el valor del hematocrito central o venoso.

1.10. Trastornos metabólicos del recién nacido

■ Hijos de madre diabética (HMD)

La **hiperglucemia materna secundaria al déficit de insulina** provocará hiperglucemia fetal, que, a su vez, inducirá un aumento compensador de producción de insulina por el feto. La insulina es un factor de crecimiento y además los niveles elevados pueden tener efectos teratógenos. Los problemas observados frecuentemente en HMD (Figura 1.34 y Figura 1.35) son los siguientes:

- Mayor mortalidad fetal y neonatal.
- Polihidramnios.
- Macrosomía con visceromegalia, si la madre no tiene vasculopatía; si la tiene, crecimiento intrauterino retardado (CIR).
- EMH, por disminución de la síntesis de surfactante debido al hiperinsulinismo fetal.
- Alteraciones metabólicas: hipoglucemia (máxima entre las 3-6 horas de vida y, con frecuencia, asintomática) e hipocalcemia.
- Policitemia y sus consecuencias.
- Mayor incidencia de malformaciones congénitas:
 - Las malformaciones más frecuentes en el HMD son las cardíacas: miocardiopatía hipertrófica (hipertrofia asimétrica de predominio septal que puede provocar estenosis subaórtica y suele ser transitoria) y malformaciones (defectos del tabique).
 - La malformación digestiva más frecuente es el colon izquierdo hipoplásico.
 - La malformación más característica es la agenesia lumbosacra y la holoprosencefalia.

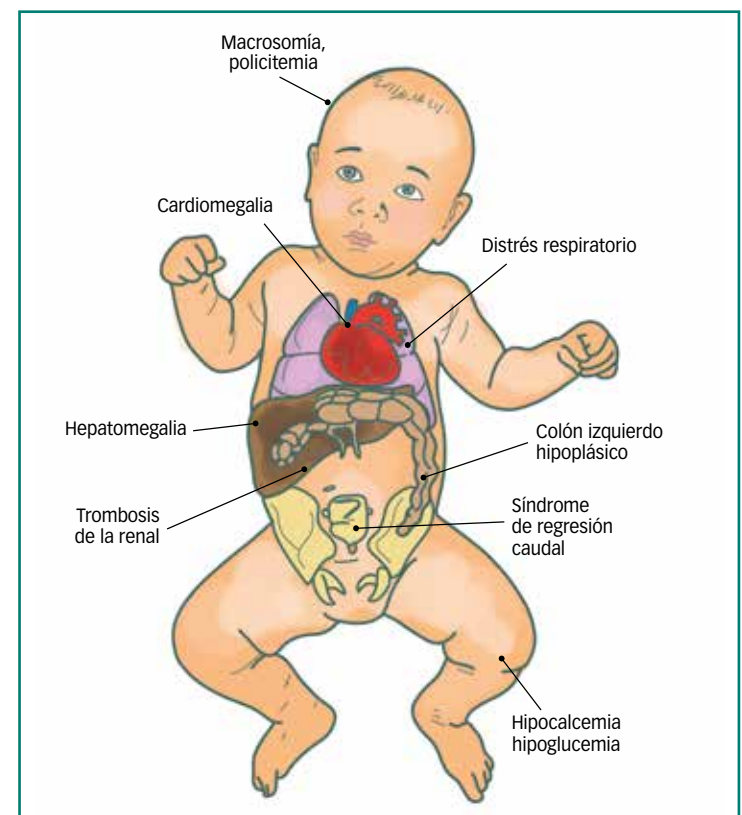


Figura 1.34. Morbilidad fetal de la diabetes gestacional.



Figura 1.35. Hijo de madre diabética.

El tratamiento consiste en las siguientes medidas:

1. **Control de la diabetes materna**, que disminuye los riesgos de muerte fetal y de malformaciones congénitas y el resto de asociaciones propias del HMD.
2. Durante el parto, el **control de la glucemia materna** reduce el riesgo de hipoglucemia neonatal (que, a su vez, es secundaria a la hiperinsulinemia fetal que se describió anteriormente).
3. **Inicio precoz de la alimentación**.
4. Si a pesar de realizar una adecuada nutrición enteral no se remonta la hipoglucemia, se deberá proceder a la **infusión de glucosa intravenosa**.

Hipotiroidismo congénito

Etiología

La causa más frecuente de hipotiroidismo congénito es la **disgenesia tiroidea** (80-90% de los casos) en forma de agenesia, hipoplasia o ectopia (la localización más habitual es la sublingual). Otras causas menos frecuentes son las dishormonogénesis o el bloqueo de los receptores por autoanticuerpos maternos ► MIR 19-20, 78-ED; MIR 16-17, 178 .

Clínica

La clínica del hipotiroidismo congénito es de instauración progresiva. Aparece facies peculiar (cara tosca con párpados y labios tumefactos, nariz corta con base deprimida, hipertelorismo con boca abierta y macroglosia), estreñimiento, ictericia prolongada, letargia, hernia umbilical, fontanelas amplias, retraso en la maduración ósea y retraso mental (Figura 1.36 y Figura 1.37).



Figura 1.36. Facies peculiar del hipotiroidismo congénito.

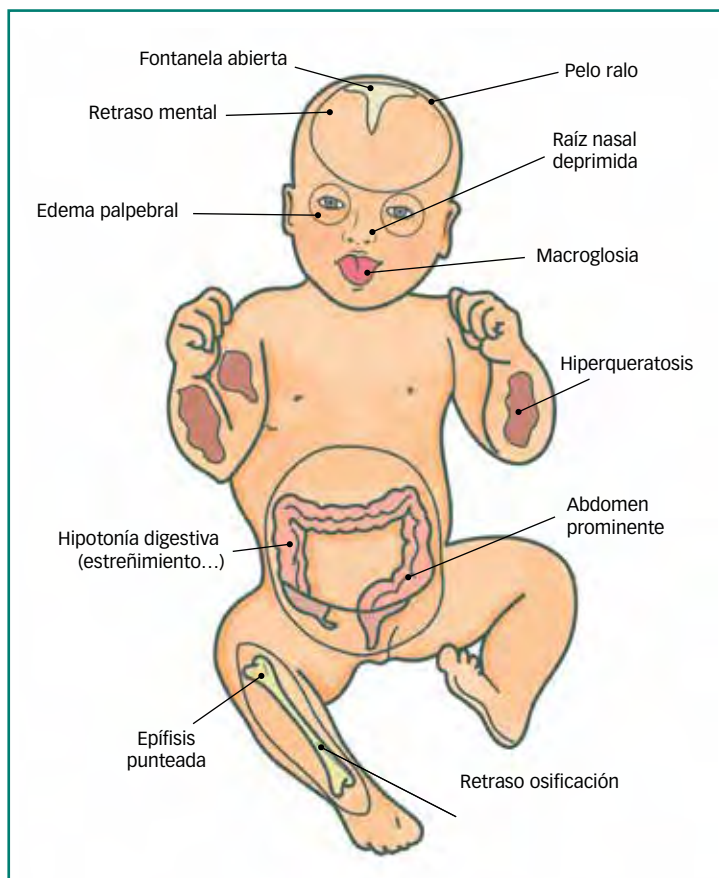


Figura 1.37. Manifestaciones principales del hipotiroidismo congénito.

Sin embargo, el diagnóstico clínico es actualmente poco frecuente gracias al cribado neonatal, que se realiza determinando los valores de TSH en sangre capilar (prueba del talón) obtenida a los 2 días de vida. Se recomienda repetir la toma de muestra 2 semanas después del nacimiento en prematuros, RN de bajo peso y enfermos críticos.



Recorda

- La presencia de ictericia, hernia umbilical, hipotonía y fontanelas amplias es sugestiva de hipotiroidismo congénito.

Diagnóstico

Ante la sospecha de hipotiroidismo congénito por valores elevados de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) (> 10 mU/L) en sangre venosa, se debe proceder al estudio mediante pruebas de imagen, incluidas ecografía de tiroides y gammagrafía de tiroides (I-123 o Tc-99), lo antes posible. En caso de encontrarse los niveles de TSH entre 7-10 mU/L, se considera dudoso y se recomienda repetir la determinación.

Tratamiento

Se realiza con levotiroxina sódica sintética (L-T4) vía oral.

El retraso en el inicio del tratamiento puede condicionar una lesión cerebral definitiva que condiciona un retraso mental irreversible.

Posteriormente, se llevarán a cabo controles clínicos y analíticos (el primero, a las 2 semanas de iniciar el tratamiento).

1.11. Sepsis neonatal

La incidencia de sepsis neonatal en nuestro medio es de 1-10/1.000 RN vivos. La **clínica** es **insidiosa e inespecífica**, por lo que se requiere una evaluación cuidadosa y un alto grado de sospecha (Tabla 1.18).

Tipos

Los **tipos de sepsis neonatal** son los siguientes:

- Sepsis precoz.** Se define como la que se inicia en los primeros 3-5 días de vida. Su origen es una infección ascendente a partir del canal del parto por bacterias que colonizan la piel, las mucosas y el tracto gas-

trointestinal del RN. Las bacterias principalmente implicadas son estreptococo B (*Streptococcus agalactiae*) y *E. coli*. Otras son enterococo y *Listeria monocytogenes*.

Su incidencia es decreciente en los últimos años. Debido a la profilaxis sistemática frente a *S. agalactiae*, las infecciones relacionadas con este germen son cada vez menos frecuentes y *E. coli* es actualmente el más implicado. Cursa con rápida afectación multiorgánica.

- Sepsis tardía.** Se presenta tras la primera semana de vida y hasta los tres meses de edad. El origen de la infección puede encontrarse tanto en el tracto genital materno como en el contacto posterior con el medio (hospitalario [nosocomial] o comunitario). El germen primero coloniza al niño (aparato respiratorio, ombligo, piel) y luego se disemina.

Los gérmenes asociados a la sepsis tardía no nosocomial son *S. agalactiae* y *E. coli*.

En el caso de la sepsis nosocomial, los gérmenes más frecuentes son las bacterias gram positivas (especialmente los *Staphylococcus coagulasa* negativos) seguidos de *S. aureus*, bacilos gramnegativos, *Enterococcus* (3%) y SGB. *Candida albicans* es un microorganismo frecuente en este grupo.

Recorda

- Los dos agentes más comúnmente implicados en la sepsis precoz son *S. agalactiae* y *E. coli*.

Factores de riesgo

Los factores de riesgo serán diferentes en función del tipo de sepsis:

- Sepsis precoz.** Prematuridad y bajo peso al nacer, bolsa rota prolongada, fiebre materna intraparto, colonización materna por estreptococo del grupo B (SGB), corioamnionitis (fiebre, leucocitosis materna y dolor uterino), infección del tracto urinario (ITU) en el tercer trimestre de embarazo, hijo previo afecto de sepsis precoz.
- Sepsis tardía.** Está relacionada con la prematuridad y el bajo peso al nacer. El ingreso hospitalario y la presencia de catéteres y dispositivos así como el uso de antibioterapia de amplio espectro son factores de riesgo para la sepsis nosocomial.

	FACTORES DE RIESGO	ETIOLOGÍA	CLÍNICA	CURSO	PRONÓSTICO	TRATAMIENTO
Sepsis precoz (0-7 días)	RN prematuro o de bajo peso Hijo previo afecto de sepsis precoz Colonización materna por <i>S. agalactiae</i> Corioamnionitis Fiebre materna Bolsa rota prolongada (> 18 h)	<i>S. agalactiae</i> <i>E. coli</i> <i>Listeria monocytogenes</i>	Más afectación respiratoria (quejido, polipnea, tiraje, aleteo, cianosis), ictericia <i>Listeria</i> : granulomas en faringe, petequias	Variable	Muy grave en prematuros y si <i>E. coli</i> La listeriosis es muy grave (mortalidad 40-80%)	Ampicilina + gentamicina (ampicilina + cefotaxima, si meningitis)
Sepsis tardía (7-90 días)	RN prematuro o de bajo peso	<i>S. agalactiae</i> <i>E. coli</i>	Focalizan más	Variable		
Sepsis nosocomial	RN prematuro o de bajo peso Antibioterapia prolongada Dispositivos (sonda vesical, vías centrales, tubo endotraqueal)	<i>S. epidermidis</i> <i>S. aureus</i> <i>P. aeruginosa</i> <i>C. albicans</i>	Variable	Variable	Variable	Vancomicina + amikacina + anfotericina B (si sospecha de infección fúngica) Si meningitis: vancomicina + ceftacídima + anfotericina B

Tabla 1.18. Sepsis neonatal.

Clínica

Los síntomas y signos son variados e inespecíficos y afectan a diversos órganos con mayor o menor gravedad:

- **Aparato respiratorio:** taquipnea, apnea, dificultad respiratoria, hipoxemia, hipercapnia.
- **Sistema circulatorio:** taquicardia, bradicardia, hipotensión, palidez/color terroso/terroso, cutis, mala perfusión periférica, bajo gasto cardíaco sistémico, hipertensión pulmonar.
- **Metabólicos:** hipo/hiperglucemia, acidosis metabólica, aumento del ácido láctico, ictericia.
- **Neurológicos:** letargia, irritabilidad, hipotonía, fontanela abombada, convulsiones, focalidad.
- **Digestivos:** mala tolerancia.
- Hipotermia, fiebre.

Los factores que se relacionan con un peor pronóstico son el antecedente de corioamnionitis, la prematuridad y las infecciones por *E. coli*.

Diagnóstico

Para el diagnóstico de certeza se requiere un hemocultivo positivo, aunque lograrlo es más difícil en neonatos que en adultos. Según la situación clínica, se debe valorar la realización de una punción lumbar.

El cultivo y análisis citoquímico del líquido cefalorraquídeo (LCR) permite establecer el diagnóstico de meningitis, lo que implica cambios en el tratamiento antibiótico. En los casos de sepsis tardía también tiene valor el urocultivo.

En las sepsis precoces se deben recoger también cultivos de superficie (ótico, conjuntival, umbilical...). Pueden servir otros parámetros bioquímicos como la PCR o la procalcitonina.

En cuanto al hemograma, lo más específico es la leucopenia/neutropenia y la desviación izquierda reflejada en un índice infeccioso elevado que es un valor muy sensible (índice infeccioso = formas leucocitarias inmaduras/neutrófilos maduros totales > 0,16 en < 24 horas). En las infecciones fúngicas es típica la trombopenia ▶ MIR 21-22, 88.

Tratamiento

El tratamiento de la sepsis debe iniciarse ante la más mínima sospecha, porque la infección puede ser fulminante:

- **Sepsis precoz y sepsis tardía no de origen nosocomial:**
 - Sin meningitis: ampicilina + gentamicina.
 - Con meningitis: ampicilina + cefotaxima (los aminoglucósidos atraviesan la barrera hematoencefálica, pero alcanzan menores niveles).
- **Sepsis tardía de origen nosocomial:**
 - Sin meningitis: vancomicina + amikacina ± anfotericina B (si sospecha de infección fúngica).
 - Con meningitis: vancomicina + ceftazidima ± anfotericina B.

Posteriormente, y en función del germen aislado, se instaura el tratamiento definitivo.

Profilaxis en gestantes colonizadas por estreptococo del grupo B

El **cribado de colonización materna** durante la gestación se realiza mediante el **cultivo** de una muestra vagino-rectal alrededor de la semana 35-37 de embarazo. El resultado se considera válido durante 5 semanas al cabo de las cuales, si no se ha producido el nacimiento, habría que repetirlo. Si este es positivo o se desconoce el resultado en el momento del parto, se realiza quimioprofilaxis con un betalactámico (penicilina, ampicilina) intraparto, lo que reduce la colonización e infección neonatales. Esta profilaxis también se administra en caso de haber tenido un hijo afecto de sepsis por SGB o bacteriuria SGB positiva durante el embarazo, independientemente del resultado del cultivo vagino-rectal.

1.12. Infecciones connatales

Las infecciones connatales se resumen en la **Tabla 1.19**.

	MOMENTO DE ADQUISICIÓN	VÍA DE ADQUISICIÓN	ESTIGMAS CARACTERÍSTICOS
CMV (la más frecuente)	Más grave en 1.º trimestre: más clínica Más frecuente en 3.º trimestre	Placentaria, canal, leche	Calcificaciones periventriculares cerebrales, microcefalia, coriorretinitis Muchos asintomáticos (con o sin secuelas tardías: la más frecuente es la hipoacusia neurosensorial)
Toxoplasmosis	Más grave en 1.º trimestre Más frecuente (menos grave) en 3.º trimestre	Placentaria	Calcificaciones cerebrales periféricas Tétrada de Sabin: coriorretinitis, hidrocefalia, convulsiones, calcificaciones
Rubeola	Sobre todo 1.º trimestre	Placentaria	Tríada de Gregg: catarata, sordera, cardiopatía (<i>ductus</i> sobre todo) Otros: microcefalia, coriorretinitis, retinopatía sal-pimienta, estenosis pulmonar periférica, púrpura trombopénica
VHS (VHS-2 más frecuente)	Más frecuente en parto	Canal, transplacentario, posparto (90%)	Precoz: CIR, vesículas, alteraciones neurológicas y oculares (queratoconjuntivitis) Tardía (en parto): sepsis, encefalitis con lesión del lóbulo temporal, alteración ocular (sobre todo queratoconjuntivitis y vesículas cutáneas)
Varicela	Más grave en 1.º trimestre Si se presenta en 3.º trimestre, es más grave cuanto más cerca del parto	Placentaria	Precoz: cicatrices, atrofia de miembros, malformaciones oculares y cerebrales Tardía: vesículas, afectación visceral y dificultad respiratoria
Sífilis	Sobre todo en 3.º trimestre	Placentaria	Precoz (< 2 años): pénfigo sífilítico, hepatoesplenomegalia, rinitis (tríada de la sífilis precoz) Tardía (> 2 años): tríada de Hutchinson (sordera + queratitis + alteraciones dentarias), articulación de Clutton, periostitis

Tabla 1.19. Infecciones connatales.



■ Orientación diagnóstica

Para el diagnóstico hay que tener en cuenta:

- **Sospecha clínica.** Hay que sospechar una infección connatal ante la presencia de CIR tipo I simétrico o armónico: fetos con crecimiento retardado de forma uniforme incluyendo el perímetro cefálico; hepato-esplenomegalia, adenopatías, ictericia, anemia y trombopenia en el RN.
- **Microbiología.** La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) específica detecta el material genético del microorganismo y es la prueba de elección para confirmar la mayoría de las infecciones congénitas en el RN. La serología es de escasa utilidad, ya que las IgG pueden ser de origen materno. Sin embargo, una IgM positiva específica o títulos en aumento de la IgG orientan también hacia una infección congénita. En algunos casos, como la sífilis o el VHS, se puede aislar el microorganismo en muestras del RN, confirmando también la infección.

En general, es más grave la infección adquirida durante el primer trimestre pero es más habitual adquirirla en la segunda mitad del embarazo.

■ Citomegalovirus

El **citomegalovirus (CMV)** es la **causa más frecuente de infección congénita**. La infección materna en la primera mitad del embarazo puede ocasionar un cuadro sintomático caracterizado por coriorretinitis, calcificaciones periventriculares y microcefalia. Si la infección se adquiere en la segunda mitad de la gestación (lo más habitual), el neonato no suele presentar síntomas al nacimiento pero puede desarrollar hipoacusia neurossensorial bilateral.

- **Diagnóstico.** Los estudios que se han de realizar en el RN en caso de alta sospecha de infección congénita por CMV son los siguientes:
 - PCR de CMV en sangre y orina (también en LCR en caso de clínica neurológica). La muestra de PCR también puede obtenerse de saliva.
 - Hemograma, bioquímica con transaminasas, fondo de ojo (coriorretinitis), prueba de imagen (ecografía transfontanelar/RMN) y potenciales auditivos y visuales.
- **Tratamiento.** Valganciclovir oral o ganciclovir i.v. ► **MIR 18-19, 230**.

Recuerda

- Regla del citomegalovirus (CMV): C (Coriorretinitis, Colecistitis acalculosa), M (Microcefalia) y V (calcificaciones periventriculares).

■ Toxoplasmosis congénita

El riesgo de toxoplasmosis en el feto es directamente proporcional a la EG en la que se produce la infección; sin embargo, la gravedad lo es inversamente a la madurez fetal:

- Si la infección de la madre ocurre en el primer trimestre, el RN puede presentar la tétrada de Sabin (coriorretinitis, que es la manifestación más frecuente, aunque habitualmente aparece de forma tardía; calcificaciones intracraneales difusas; hidrocefalia y convulsiones) o incluso puede llevar a la muerte fetal.
- La infección en el segundo y en el tercer trimestre es más frecuente que en el primero, pero el RN suele presentar síntomas leves o enfermedad subclínica.

Por lo que respecta al diagnóstico y tratamiento:

- **Diagnóstico.** Los estudios que se han de realizar en el RN con alta sospecha de toxoplasmosis congénita son los siguientes:
 - Estudio anatomopatológico de la placenta para examen parasitario.
 - PCR de toxoplasma en sangre, orina y LCR.
 - Hemograma, bioquímica con transaminasas, fondo de ojo (coriorretinitis), punción lumbar (hiperproteínorraquia) y ecografía cerebral.
 - Serología (IgM e IgG, determinando los títulos de IgG, que irán aumentando progresivamente en caso de infección congénita).
- **Tratamiento.** Todo RN infectado debe ser tratado precozmente con pirimetamina, sulfadiazina y ácido fólico durante al menos 12 meses ► **MIR 18-19, 169**. Se debe añadir prednisona en casos demostrados de coriorretinitis o hiperproteínorraquia marcada según las guías actuales.

Recuerda

- Las calcificaciones intracraneales periventriculares son propias de la infección connatal por CMV; las difusas, de la toxoplasmosis congénita.

■ Sífilis congénita

Las mujeres con mayor probabilidad de tener hijos afectados de sífilis congénita son las no tratadas con sífilis primaria, secundaria o latencia precoz. La transmisión puede ocurrir durante todo el embarazo, pero lo más habitual es que suceda en el tercer trimestre.

Las manifestaciones clínicas se pueden dividir en dos grupos:

- **Sífilis congénita precoz** (durante los primeros 2 años de vida). La manifestación más frecuente es la hepatomegalia. Otros síntomas son lesiones mucocutáneas polimorfas con afectación palmoplantar, rinorrea y lesiones óseas con afectación perióstica (que, al producir dolor, da lugar a una falsa parálisis, la seudoparálisis de Parrot), así como alteraciones hematológicas (anemia y trombopenia).
- **Sífilis congénita tardía** (desde los 2 años en adelante). Muestra la tríada de Hutchinson (queratitis –síntoma más frecuente–, hipoacusia y alteraciones dentarias), deformidades óseas (tibia en sable) y articulares (rodilla de Clutton), paresia juvenil (equivalente de la parálisis general progresiva), tabes juvenil (equivalente de la tabes dorsal).

El tratamiento requiere la administración de penicilina por vía parenteral.

Recuerda

- Sífilis **PRECOZ**:
 - Pénfigo sifilítico.
 - Rinitis.
 - Hepatoesplenomegalia (manifestación más frecuente) (tríada típica).
 - Condiloma plano.
 - Óseas (seudoparálisis de Parrot).
- Sífilis **TARDÍA**. No ve, no oye, no habla; para recordar la tríada de Hutchinson: queratitis, hipoacusia y dientes en tonel o de Hutchinson.

Rubeola congénita

Esta enfermedad es **más grave y más frecuente si la madre se infecta** durante el primer trimestre de gestación.

Si la infección ocurre en el primer trimestre de embarazo, puede aparecer la triada sintomática de Gregg (hipoacusia neurosensorial, que es la manifestación más habitual; cardiopatía, en forma de *ductus* arterioso persistente o estenosis pulmonar y anomalías oculares, como cataratas, glaucoma, retinitis en sal y pimienta).

Puede asociar alteraciones óseas. No tiene tratamiento específico.

Recuerda

- Regla para recordar la clínica de la rubeola: es el C-O-C-O:
 - Cabeza (microcefalia).
 - Ojo (catarata, glaucoma, retinitis sal y pimienta).
 - Corazón (*ductus* arterioso persistente).
 - Oído (lo más frecuente: sordera).

Varicela congénita

Hay que distinguir en virtud del momento en que se infecta la madre:

- **Madre se infecta durante el primer trimestre de embarazo.** Hay riesgo de fetopatía, caracterizada por aparición de cicatrices lineales deformantes de distribución metamérica, anomalías oculares (cataratas, coriorretinitis, microftalmia), genitourinarias, neurológicas (encefalitis, atrofia cortical, microcefalia), gastrointestinales (hipoplasia de colon izquierdo, atresia de colon), esqueléticas (hipoplasia de extremidades). Para evitar lo anteriormente citado, se puede administrar inmunoglobulina hiperinmune (o en su defecto, inmunoglobulina polivalente) entre 3-5 días posexposición a las gestantes no inmunizadas. Durante el embarazo, no pueden ser vacunadas por tratarse de una vacuna de gérmenes vivos atenuados, pero una vez que hayan dado a luz, tendrán que vacunarse aquellas mujeres no inmunes ▶ **MIR 14-15, 164**.
- **Madre se infecta entre la semana 20 de gestación y hasta 3 semanas antes del parto.** Generalmente, no hay afectación fetal.
- **Madre presenta varicela en el intervalo entre 5 días antes del parto y 2 días después del mismo.** Hay un alto riesgo de que el RN desarrolle un cuadro muy grave de varicela con afectación visceral (hemorragias cutáneas, neumonitis, hepatitis, meningoencefalitis). La prevención consiste en administrar Ig anti-VVZ al RN en las primeras horas de vida y separar al recién nacido de la madre hasta que esta deje de contagiar, es decir, hasta que todas las lesiones estén en fase de costra. Si la madre no tiene lesiones en la mama, puede extraerse la leche para alimentar al RN hasta que sea posible alimentarlo directamente al pecho.

Para confirmar el diagnóstico, se debe demostrar la presencia del virus mediante cultivo, serología (IgM) o PCR de las lesiones vesiculares o de muestras biológicas como sangre o LCR. En cuanto al tratamiento, en caso de varicela neonatal se administrará aciclovir intravenoso.

Infección por herpes simple

El herpes neonatal se transmite principalmente por contacto con secreciones genitales maternas en el momento del parto.

Tradicionalmente, el serotipo 2 ha sido el principal implicado, aunque está aumentando la incidencia del serotipo 1.

El herpes neonatal da lugar a manifestaciones muy similares a la varicela neonatal. Además, puede haber queratitis.

Para su prevención, es necesario evitar el paso a través del canal del parto, mediante la realización de una cesárea (además hay que eludir la monitorización interna y la rotura prolongada de membranas).

El riesgo es mayor si la gestante sufre una primoinfección herpética.

Para el diagnóstico, en caso de sospecha, se deben realizar las mismas pruebas que las referidas en el apartado de la varicela. El tratamiento consiste en aciclovir intravenoso ▶ **MIR 21-22, 79**.

1.13. Tóxicos durante el embarazo. Síndrome de abstinencia

Opiáceos: heroína y metadona

El abuso de heroína y otros opiáceos tiene relación con:

- **Complicaciones obstétricas** (bajo peso, retraso de crecimiento intrauterino, aborto).
- **Síndrome de abstinencia neonatal.** En el caso de la heroína, suele ocurrir en las primeras 48 horas de vida. Los síntomas van a depender de la dosis, la duración de la exposición fetal y del tiempo que haya transcurrido desde el último día de consumo. La escala de Finnegan ayuda a valorar de forma objetiva el síndrome de abstinencia neonatal. Los síntomas son:
 - Irritabilidad, temblores, hiperreflexia, rigidez, hipertensión, diarrea y/o vómitos, rechazo de tomas, pérdida de peso.
 - Febrícula.
 - Rinorrea, estornudos, bostezos, lagrimeo.
 - Apnea, taquipnea.
 - Palidez, cianosis, cutis reticular.
 - Sacudidas mioclónicas y/o convulsiones.
- Ante la sospecha de consumo materno o clínica compatible con síndrome de abstinencia, se debe recoger orina del RN para identificar tóxicos.
- Son raras las malformaciones congénitas.
- En hijos de madre adicta a heroína, la incidencia de EMH e hiperbilirrubinemia es menor.
- Para su tratamiento se utilizan:
 - **Métodos no farmacológicos.** Contención física, favorecer un entorno tranquilo, succión nutritiva frecuente en pequeñas cantidades.
 - **Métodos farmacológicos.** Actualmente, los opioides como la metadona o la morfina son el tratamiento de primera elección. La naloxona está contraindicada por la posibilidad de desencadenar un síndrome de abstinencia agudo y grave (convulsiones).



■ Cocaína

La cocaína no suele producir **síndrome de abstinencia**, aunque sí puede provocar complicaciones durante la gestación debido a su acción vasoconstrictora y a su facilidad para atravesar la barrera placentaria (aborto, prematuridad, desprendimiento de placenta...). En el RN puede provocar CIR, distrés respiratorio, microcefalia, hemorragias intracraneales, anomalías digestivas y renales, muerte súbita y alteraciones neurológicas y de conducta.

■ Síndrome alcohólico fetal

El **alcohol**, sobre todo en el primer trimestre, causa un síndrome malformativo congénito, el síndrome alcohólico fetal, cuyo diagnóstico se basa en hallazgos a tres niveles, pues muchas veces el consumo no es reconocido o simplemente los pacientes afectados ya no conviven con sus madres biológicas por cuestiones sociales asociadas al consumo de alcohol:

- **Rasgos faciales típicos (Figura 1.38):** *filtrum* plano, labio superior fino, blefarofimosis (fisura palpebral estrecha), epicanto (pliegue cutáneo en el canto interno del ojo), hipoplasia maxilar, micrognatia, nariz corta con puente bajo, microcefalia.
- **Retraso del crecimiento** (intrauterino simétrico y posnatal).
- **Síntomas neurológicos.** Es una causa frecuente de retraso mental identificable, hiperactividad, otras alteraciones del neurodesarrollo, sordera, alteraciones del habla y convulsiones.

Se asocia con anomalías óseas y articulares (artrogriposis, escoliosis, alteraciones de los pliegues palmares) y a malformaciones viscerales (entre otros, defectos del tabique cardíaco, fisura palatina, hidronefrosis). El consumo de alcohol durante el embarazo también puede motivar complicaciones obstétricas (aborto, parto prematuro, desprendimiento de placenta) y aumenta el riesgo de muerte súbita del lactante.

El síndrome de abstinencia es raro, salvo que la ingesta haya sido muy cercana al parto. En ese caso, puede haber temblores e irritabilidad durante 2 días, hipoglucemia y acidosis. Luego, se sigue de un período de letargia (3 días).

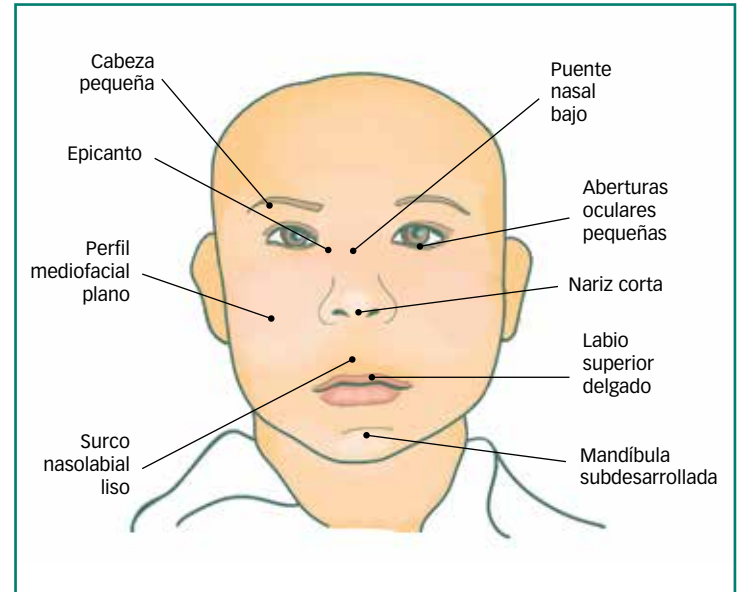


Figura 1.38. Facies peculiar del síndrome alcohólico fetal.

Recuerda

- Es conveniente fijarse en que los opiáceos no dan malformaciones y sí un síndrome de abstinencia muy florido, al contrario que la cocaína y el síndrome alcohólico fetal.

Casos clínicos

Recién nacido a término de 40 semanas y peso estimado de 3.800 g. Presenta al nacimiento frecuencia cardíaca de 30 latidos por minuto y no se observa esfuerzo respiratorio. Se inicia reanimación con intubación, masaje cardíaco y tres dosis de adrenalina intravenosa. A los 15 minutos de vida, no presenta signos vitales. ¿Cuál consideras que es la actuación adecuada?

- 1) Como no responde bien a las maniobras de reanimación, se debe cambiar el tubo endotraqueal.
- 2) Continuar con la reanimación y administrar más dosis de adrenalina intravenosa.
- 3) Iniciar tratamiento con hipotermia pasiva.
- 4) Interrumpir las maniobras de reanimación.

RC: 4

Recién nacido de 24 días de vida, que desprendió el cordón umbilical a los 8 días, y cuyo ombligo no ha cicatrizado. Presenta a nivel de este una tumoración roja, prominente, circular y que segrega un contenido alcalino. La madre a veces nota en ella ruido de gases. El diagnóstico más probable será:

- 1) Persistencia del conducto onfalomesentérico.
- 2) Fístula vesicumbilical.
- 3) Granuloma umbilical.
- 4) Onfalocele.

RC: 1

El tratamiento prenatal con corticoides reduce la incidencia de todas las complicaciones siguientes, EXCEPTO una. Señálela:

- 1) Síndrome de distrés respiratorio (SDR).
- 2) Infección nosocomial.
- 3) Hemorragia intraventricular.
- 4) *Ductus* arterioso.

RC: 2

Un prematuro de 32 semanas, a la hora de vida, presenta una disnea progresiva con cianosis y tiraje. En la radiografía hay un patrón de vidrio esmerilado y broncograma aéreo. A pesar de la ventilación, el oxígeno y los antibióticos continúa mal. ¿Qué terapéutica añadiría en primer término?

- 1) Surfactante endotraqueal.
- 2) Indometacina oral.
- 3) Prednisona intravenosa.
- 4) Bicarbonato intravenoso.

RC: 1

La indicación quirúrgica es obligada en un paciente afectado de enterocolitis necrotizante, cuando presente uno de estos signos clínicos:

- 1) Heces mucosanguinolentas.
- 2) Vómitos biliosos.
- 3) Distensión abdominal.
- 4) Neumoperitoneo.

RC: 4

Lactante de 3 meses de vida que, desde hace 1 mes presenta episodios intermitentes de distensión abdominal, dolores de tipo cólico y algunos vómitos. Tendencia al estreñimiento. Entre sus antecedentes personales, hay que destacar que fue prematuro, pesó 900 g al nacimiento y tuvo dificultad respiratoria importante que precisó ventilación asistida durante 15 días. ¿Cuál es el diagnóstico más probable de su cuadro clínico?

- 1) Estenosis cólica secundaria a enterocolitis necrotizante.
- 2) Megacolon congénito.
- 3) Vólvulo intestinal intermitente.
- 4) Enteritis crónica por rotavirus.

RC: 1

Un niño de 5 días de edad, nacido con 1.200 g de peso, muestra mal aspecto general, gran distensión abdominal, intolerancia para la alimentación enteral y deposiciones hemorrágicas. En la radiografía simple hay distensión de asas abdominales, y se ve aire en la pared del intestino, pero no en el peritoneo. ¿Qué diagnóstico sugiere este cuadro clínico?

- 1) Íleo meconial por fibrosis quística.
- 2) Estenosis o atresia de duodeno.
- 3) Enterocolitis necrotizante.
- 4) Atresia de ano.

RC: 3

Un recién nacido de 1.600 g, con signos de asfixia y repetidos episodios de apnea, comienza el tercer día con vómitos, distensión abdominal y deposiciones hemorrágicas. Sobre el diagnóstico que sospecha, señale la opción correcta:

- 1) La fórmula de leche de prematuro protege de esta patología.
- 2) El tratamiento es quirúrgico.
- 3) El diagnóstico se realiza mediante ecografía.
- 4) La prematuridad y las patologías asociadas a bajo gasto cardíaco son factores de riesgo.

RC: 4

Recién nacido de 36 semanas de edad de gestación, con 7 días de vida, que desde el tercero presenta una ictericia que ha ido en aumento. La madre es primigesta, tiene un grupo sanguíneo A (Rh negativo) y el niño es O (Rh positivo). El 7.º día tiene una bilirrubina total de 12 mg/dL, a expensas de la fracción indirecta. El niño tiene buen estado general y los valores de hematocrito, hemoglobina y reticulocitos son normales. ¿En qué causa de hiperbilirrubinemia, entre las siguientes, hay que pensar en primer lugar?

- 1) Ictericia fisiológica.
- 2) Hepatitis neonatal.
- 3) Enfermedad hemolítica Rh.
- 4) Atresia de vías biliares.

RC: 1

Recién nacido de 39 semanas de edad gestacional, que a las 36 horas de vida comienza con distrés respiratorio, polipnea, taquicardia, color terroso de piel y decaimiento. Sobre la patología que sospecha, señale la respuesta INCORRECTA:

- 1) El germen más frecuentemente implicado es *E. coli*.
- 2) Es necesario realizar urocultivo.
- 3) La antibioterapia empírica será ampicilina + gentamicina si la punción lumbar es normal.
- 4) El tiempo de bolsa rota prolongado es factor de riesgo.

RC: 2

Un niño nacido con 42 semanas de gestación y alimentado al pecho, sigue claramente icterico a los 15 días de vida. En la exploración se observa una hernia umbilical, tono muscular disminuido y una fontanela anterior grande. Señale el diagnóstico más probable:

- 1) Galactosemia.
- 2) Enfermedad de Gilbert.
- 3) Atresia de vías biliares.
- 4) Hipotiroidismo congénito.

RC: 4



Desarrollo y nutrición

Orientación MIR

Tema algo complejo por su diversidad, pero preguntado en los últimos años. Lo más rentable es el estudio de la lactancia materna, la comparación entre la leche de vaca y la materna, y los tipos de talla baja idiopática. Respecto al desarrollo psicomotor, han aparecido preguntas en varias convocatorias, pero es un epígrafe difícil y con muchos datos que memorizar; conviene hacerse una idea general y aprender los hitos del desarrollo más relevantes.

Preguntas MIR

- | | | |
|------------------|----------------------------------|-----------------------------------|
| ► MIR 23-24, 78 | ► MIR 17-18, 157; MIR 17-18, 158 | ► MIR 13-14, 174; MIR 13-14, 175; |
| ► MIR 20-21, 82 | ► MIR 16-17, 176; MIR 16-17, 179 | MIR 13-14, 179 |
| ► MIR 18-19, 177 | ► MIR 14-15, 171 | ► MIR 12-13, 157; MIR 12-13, 159 |

Conceptos clave

- Los valores antropométricos normales al nacimiento son los siguientes: peso 2.500-4.000 g, talla 50 cm y perímetro cefálico 35 cm.
- El desarrollo psicomotor sigue una dirección cefalocaudal: el sostén cefálico se inicia a los 3 meses, la sedestación a los 6 meses, la marcha a los 12-15 meses y la carrera a los 18 meses.
- La leche materna contiene menos fenilalanina, menos proteínas, menos vitaminas B y K, menos sales minerales y menos calcio que la leche de vaca. La administración de leche materna se ha de hacer a demanda.
- La lactancia materna exclusiva prolongada más allá del sexto mes se asocia con el desarrollo de anemia ferropénica.
- Los cereales con gluten no han de introducirse antes del cuarto mes ni más tarde de los 12 meses. Todos los menores de 1 año deben estar suplementados con vitamina D.
- El *Baby Led Weaning* es un nuevo método de introducción gradual de la alimentación complementaria, en el cual es el bebé quien dirige el proceso desde el inicio.
- La obesidad es el tipo de malnutrición más frecuente en nuestro medio, considerándose tal cuando el IMC es superior al p95 para la edad.
- La causa más frecuente de deshidratación en nuestro medio es la gastroenteritis. Existen tres tipos de deshidratación: hiponatémica, isonatémica e hipernatémica, en función del valor de sodio (normal: 135-145 mEq/L).
- La mejor vía de rehidratación, siempre que se pueda, es la oral, mediante administración de suero oral hiposódico. En el proceso de rehidratación se administrarán las necesidades basales, el déficit estimado y lo que pueda seguir perdiendo (pérdidas mantenidas).
- Cuando se rehidrata al paciente, el primer parámetro que se remonta es la diuresis; cuando la rehidratación se ha culminado, se recupera el peso de partida.
- Se define como talla baja aquella que está por debajo del p3 o en -2 DS con respecto a la población de referencia. La velocidad de crecimiento es el parámetro más sensible para la detección de un crecimiento patológico.

2.1. Crecimiento y desarrollo

Para evaluar el crecimiento y el desarrollo de un paciente, todas las medidas antropométricas que se tomen deben valorarse en relación con las tablas de percentiles por edad y sexo.

Los **indicadores principales** de crecimiento son el **peso**, la **talla** y el **perímetro cefálico**; también son útiles la velocidad de crecimiento y la edad ósea. Se consideran dentro de la normalidad los valores que se encuentran entre la media y $\pm 2DS$ (desviación estándar).

■ Peso en el recién nacido a término

Para la evaluación de los parámetros de crecimiento en los recién nacidos prematuros (RNP), se debe utilizar la edad corregida hasta aproximadamente los 2 años:

Edad corregida = edad cronológica - (40 semanas - EG al nacimiento)

Respecto al peso del RN a término, resulta conveniente recordar los siguientes datos:

- Al nacimiento: 2.500-4.000 g.
- Cuarto-quinto mes: duplican el peso del nacimiento.
- Al año: triplican el peso del nacimiento.

Recordar

- P51 = el peso del niño se duplica al 5.º mes de vida y se triplica en 1 año.

En la primera semana de vida, el peso del RN puede disminuir entre un 5-10% (se considera patológica una pérdida superior al 10%) ► **MIR 14-15, 171**, en relación con la distinta proporción de agua corporal respecto al adulto, así como por una ingesta escasa.

A medida que mejoran tanto la calidad de las tomas como la alimentación, los lactantes recuperan el peso del nacimiento entre el día 7 y 10 de vida. En los meses siguientes, reducirán ligeramente el ritmo de ganancia ponderal, situándose en torno a los 20-30 g/día los primeros 3-4 meses y a 15-20 g/día el resto del primer año ► **MIR 13-14, 174**.

■ Talla en el recién nacido a término

Respecto a la talla:

- Al nacimiento: 50 cm, aproximadamente.
- Durante el primer año, suelen crecer un 50% de la talla al nacimiento (unos 25 cm → medirá 75 cm al año de vida).
- Velocidad de crecimiento: nacimiento-12 meses: 24 cm/año, 12-24 meses: 10 cm/año, 24-36 meses: 8 cm/año.
- A los 4 años, duplican la talla del nacimiento.

Hasta los 4 años, la velocidad de crecimiento estatural es la mayor de cualquier período de la vida posnatal. Desde los 4 años hasta la pubertad, crecen alrededor de 5-7 cm/año.

Al llegar a la pubertad, se produce un incremento de la velocidad de crecimiento, que es algo más precoz en las niñas (suele coincidir con el inicio del desarrollo mamario o estadio Tanner II) que en los varones (Tanner III-IV). El crecimiento se detiene a los 4 años del comienzo de la pubertad.

Recordar

- T4 = la talla del nacimiento se duplica a los 4 años.

El indicador más sensible para detectar precozmente las alteraciones del crecimiento es la **velocidad de crecimiento**.

En las últimas generaciones, se observa un importante aumento de la talla media poblacional, debido, fundamentalmente, al mejor aporte alimentario.

■ Perímetro cefálico en el recién nacido a término

El perímetro cefálico al nacimiento es de 35 cm aproximadamente y es mayor que el perímetro torácico; crece 1 cm/mes el primer año (2 cm/mes los primeros 3 meses). Al final del primer año, ambos perímetros se igualan y posteriormente el perímetro torácico es mayor.

■ Maduración ósea

La edad ósea es un parámetro que refleja fielmente la edad biológica y que se correlaciona estrechamente con otros fenómenos madurativos como los cambios puberales. Para valorar la edad ósea se comparan los núcleos de osificación con los atlas de Greulich y Pyle, utilizando en los niños menores de 1 año una radiografía lateral de tobillo-pie izquierdo, y en los mayores de esa edad, una radiografía de muñeca izquierda (**Figura 2.1**). Se considera patológica la existencia de un decalaje entre la edad ósea y la cronológica mayor de 2 años.



Figura 2.1. Edad ósea: radiografía de muñeca izquierda.



■ Dentición

La erupción dentaria comienza con los **incisivos centrales inferiores** a los 6-9 meses y progresa en sentido lateral. A los 3 años generalmente están todos los dientes. La caída empieza alrededor de los 6 años, seguida de la erupción de los primeros molares como primeros dientes definitivos.

Se considera retraso de la dentición la ausencia de piezas dentarias a los 13 meses, siendo la causa idiopática la más frecuente. La cronología del desarrollo dental guarda poca relación con otros procesos de crecimiento y maduración ► **MIR 18-19, 177**.

Es necesario conocer que la dentición retrasada puede observarse en pacientes con hipotiroidismo, raquitismo, hipopituitarismo, enfermedad de Gaucher, síndrome de Down, osteopetrosis y displasia cleidocraneal.

■ Desarrollo psicomotor

El conocimiento de la pauta normal del **desarrollo psicomotor** es fundamental para detectar precozmente las desviaciones que puedan indicar la presencia de una disfunción del SNC. El desarrollo neurológico sigue una dirección cefalocaudal. Existen numerosos hitos que pueden evaluarse para valorar el desarrollo psicomotor. El test de Denver (DDST-II) fue el primer test utilizado; en la actualidad está en desuso y ha sido sustituido por el PEDS (*Parents' Evaluation of Developmental Status*) y el ASQ (*Age and Stages Questionnaires*), cuestionarios de desarrollo que deben rellenar los padres.

Es importante también la **valoración del lenguaje**, ya que se relaciona muy bien con el desarrollo cognitivo los primeros años. El primer año (1-3 palabras), segundo año (frase de 2-3 palabras), tercer año (uso habitual de frases), cuarto año (tiene una conversación).

En prematuros hay que utilizar la edad corregida para la evaluación del desarrollo psicomotor hasta los 2 años.

Se recomienda realizar un cribado de autismo a todos los niños de 18-24 meses de edad. El cuestionario M-CHAT-R es el más utilizado.

Algunos de los hitos del desarrollo psicomotor se resumen en la **Tabla 2.1** y **Figura 2.2**.

Es importante también la valoración de los reflejos arcaicos o primitivos en el RN y el lactante (**Tabla 2.2**). Algunos de ellos son los siguientes:

- **Reflejo de Moro.** Realización de movimiento de abrazo cuando se le deja caer hacia atrás.
- **Marcha automática.** Al apoyar los pies y desplazarle ligeramente inicia la marcha.
- **Prensión palmar.** Al introducir el pulgar en su mano, flexiona los dedos. Desaparece a partir de los 3 meses (cuando empieza a coger objetos e inicia la "función de apoyo" de las manos).
- **Prensión plantar.** Al tocar la base de los dedos del pie, los flexiona. Desaparece alrededor de los 9-10 meses, cuando empieza a desarrollar la "función de apoyo" de los pies.
- **Paraáidas horizontal.** Al mantener al niño en posición ventral, sujeto por ambos costados, si se le inclina bruscamente hacia delante, estirará los brazos para evitar la caída.

EDAD	HITO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR
1,5 mes	Sonrisa social
3 meses	Sostén cefálico
4 meses	Coge objetos grandes con la mano
6 meses	Inicio de sedestación, que se completa a los 8 meses Transferencia de objetos de una mano a otra
8-9 meses	Oposición del pulgar (pinza)
9 meses	Percepción de permanencia de objetos ► MIR 13-14, 174 Inicio de ansiedad por separación de las figuras de apego (ej.: madre) (inicio variable entre 9-18 meses) Reptación (se empuja para levantarse)
12 meses	Inicio bipedestación. Camina con apoyo Emisión de su primera palabra (ej.: mamá y papá con significado)
15 meses	Camina sin apoyo Usa la cuchara y el tenedor. Realiza órdenes Hace torres de dos cubos
18-21 meses	Corre Hace torres de cuatro cubos
21-24 meses	Sube y baja escaleras Hace torres de seis cubos Hace frases de dos palabras Nombra partes de su cuerpo
3 años	Entiende el concepto de ayer y mañana Hace torres de ocho cubos
5-10 años	Comprende la muerte como fenómeno permanente Comprende la diferencia entre derecha e izquierda

Tabla 2.1. Hitos del desarrollo psicomotor.



Figura 2.2. Principales hitos del desarrollo.

REFLEJO ARCAICO	EDAD APARICIÓN	EDAD DESAPARICIÓN
Marcha automática	Nacimiento	2-3 meses
Búsqueda	Nacimiento	3-6 meses
Preensión palmar	Nacimiento	3-6 meses
Moro	Nacimiento	3-6 meses
Preensión plantar	Nacimiento	9-10 meses
Paracaídas horizontal	9-10 meses	Persiste de por vida

Tabla 2.2. Edad de aparición y desaparición de los reflejos arcaicos.

Recuerda

- El sostén cefálico se inicia a los 3 meses; la sedestación a los 6 meses; la marcha a los 12-15 meses y la carrera a los 18 meses.

2.2. Alimentación del lactante

Lactancia

La lactancia materna posee **ventajas prácticas y psicológicas** frente a la artificial, es un alimento natural y adaptado a las necesidades del lactante que, además de los nutrientes necesarios, proporciona sustancias bactericidas.

El principal estímulo para el inicio y el mantenimiento de la lactogénesis es el vaciado regular de los pechos. La lactancia materna es a demanda en cuanto a cantidad de veces que se le ofrece el pecho y en cuanto a su duración.

Es el alimento de elección de forma exclusiva hasta los 6 meses y el alimento principal de la dieta al menos hasta los 2 años (según indicaciones de la Organización Mundial de la Salud [OMS]) ► **MIR 13-14, 179**.

En las primeras 24-48 horas de vida del RN existen mecanismos para compensar una baja ingesta (grasa parda, calostro), por lo que no se deben dar ayudas en forma de lactancia artificial salvo en casos concretos, como en los supuestos de pérdida de peso superior al 10%, hipoglucemia que no ceda con tomas más frecuentes o que la madre presente hipogalactia (caso excepcional).

Comparación calostro/leche materna/leche de vaca

En la **Tabla 2.3** se muestra la comparación de la leche materna con la leche de vaca.

- Calostro.** Es la leche de los primeros 2-4 días después del parto. Contiene más proteínas, minerales, vitaminas A, E, K que la leche madura y una serie de factores inmunitarios (IgAs) importantes en la defensa del RN. Poco a poco, el calostro es sustituido por una leche de transición que se convierte en madura hacia la tercera o cuarta semana.

- Leche materna/leche de vaca.** La leche constituye el alimento ideal durante los primeros 6 meses.

Las leches industriales se elaboran a partir de la leche de vaca que necesita ser modificada para hacerla similar a la humana. Se pueden fabricar leches artificiales con base de proteína animal (más frecuente leche de vaca, aunque en los últimos años han salido con base leche de cabra) o con base vegetal (soja o arroz). Existen fórmulas de inicio (las que se emplean durante los primeros 6 meses) y de continuación (contienen más calcio, hierro y proteínas). La leche materna es más digestiva y menos alergénica. Su perfil nutricional es más favorable; además, contiene inmunoglobulinas y factores protectores frente a distintas infecciones. El hierro de la leche materna, aunque escaso en cantidad, tiene una mayor biodisponibilidad oral.

	LECHE MATERNA	LECHE DE FÓRMULA
Calorías	670 kcal/L	670 kcal/L
Proteínas	+ Caseína 40% Seroproteínas 60%	++ Caseína 80% Seroproteínas 20%
Hidratos de carbono	++	+
Grasas	Ácidos grasos esenciales Ácidos grasos cadena larga insaturados (LC-PUFA)	Escasos ácidos grasos esenciales (añadidos en algunas fórmulas, al igual que los LC-PUFA según marca comercial)
Minerales	+	+++
Relación calcio/fósforo	2	1,5
Vitaminas	+++	+
Hierro	+(mayor biodisponibilidad)	++

Tabla 2.3. Comparación entre leche materna y leche de vaca.

La leche materna es más rica en vitaminas en general (salvo en vitaminas B y K que son más abundantes en la leche de vaca).

La leche de vaca presenta una composición similar a la de fórmula. Tiene mayor contenido proteico, y la relación es caseína 80% y seroproteína 20% (β-globulina).

Se ha demostrado que la lactancia materna es un factor protector frente a determinadas patologías en el niño (**Tabla 2.4**), además presenta beneficios en la madre como mejoría en la recuperación posparto (menor riesgo de hemorragias y depresión posparto). La lactancia materna prolongada más de 12 meses se asocia a menor riesgo de cáncer de ovario y mama en la madre, diabetes *mellitus* tipo 2 [DM2] e HTA.

FACTOR PROTECTOR
Enterocolitis necrotizante
Displasia broncopulmonar
Retinopatía de la prematuridad
Sepsis neonatal
Infecciones respiratorias (neumonía, bronquiolitis), otitis media aguda [OMA], ITU y diarreas infecciosas
Enfermedad inflamatoria intestinal (EII), enfermedad celíaca
Asma, dermatitis atópica
Obesidad
Síndrome de muerte súbita del lactante

Tabla 2.4. Patologías frente a las que protege la leche materna.



- Los **ácidos grasos de cadena larga** (LC-PUFA) que contiene la leche materna han demostrado ser un importante componente de las membranas celulares, especialmente en las células retinianas y en las neuronas. Debido a esto, recientemente se han añadido LC-PUFA a las fórmulas comerciales, especialmente a las destinadas a los prematuros.

Recorda

- “Mi BaCa PaKa”: sirve para recordar que la leche de vaca contiene más minerales, vitamina B, Calcio, Proteínas y vitamina K que la leche materna.

Contraindicaciones de la lactancia materna

Las **contraindicaciones** de la lactancia materna son:

- **Galactosemia.**
- **Madre VIH** (en países desarrollados), ya que se ha demostrado la transmisión a través de la leche materna ► **MIR 12-13, 159**.
- **Madre portadora del VHB**, solo hasta que el RN reciba la profilaxis adecuada.
- Infección materna por virus de la **leucemia humana** de células T (HTLV tipo I y II), salvo que se congele a -20°C antes de su administración.
- Infección materna por **virus del Ébola**.
- Madres con **brucelosis activa**.
- **Lesiones herpéticas** activas en pezón o cerca de él (evitar el contacto de lesiones con el bebé y se puede extraer la leche del pecho no afecto).
- **Varicela**, se evitará el contacto con las lesiones (se puede dar leche extraída). No está justificada la separación de madre y lactante ni la interrupción de la lactancia, **excepto en el período neonatal**.
- **Tuberculosis activa** en madre hasta que reciba tratamiento durante al menos 2 semanas (puede darse leche materna extraída siempre que no tenga lesiones activas en mama).
- **Uso de drogas**, fármacos incompatibles con la lactancia (p. ej., quimioterapia) y tratamiento con compuestos radioactivos.

No existe contraindicación para administrar lactancia materna en un RN a término cuya madre tiene IgM para CMV. La infección materna por COVID-19 no contraindica la lactancia materna.

Alimentación complementaria (beikost o weaning)

La **alimentación complementaria** se debe iniciar entre el cuarto y el sexto mes en los lactantes no amamantados, y a partir del sexto mes si toman lactancia materna, debido a que a partir del sexto mes la leche no satisface las demandas metabólicas en cuanto a vitaminas, minerales y hierro. La lactancia materna exclusiva prolongada más allá del sexto mes de vida se asocia con el desarrollo de anemia ferropénica.

Los alimentos deben introducirse **en pequeñas cantidades** de forma progresiva ► **MIR 17-18, 157**. No existe una guía estricta para la introducción de alimentos, aunque se recomienda ofrecer de manera prioritaria alimentos ricos en hierro y zinc (**Tabla 2.5**).

ALIMENTOS	0-6 MESES	6-12 MESES	12-24 MESES	> 3 AÑOS
Leche materna				
Leche adaptada (en niños que no toman leche materna)				
Cereales* (con o sin gluten), frutas, hortalizas, legumbres, huevos, carne y pescado, aceite de oliva, frutos secos chafados o molidos *Se podrá introducir a partir del 4 mes				
Leche entera, espinacas, acelgas, col y remolacha				
Sólidos con riesgo de atragantamiento				
Alimentos superfluos (azúcares, miel, mermeladas, cacao y chocolate, bollería, embutidos)	Cuanto más tarde y en menos cantidad mejor (siempre a partir de los 12 meses)			

Tabla 2.5. Introducción de la alimentación complementaria.

- A los 6 meses, la alimentación complementaria debe suponer el 50% del contenido energético de la dieta. El 50% restante ha de proceder de la leche (si es posible, materna).
- **Gluten.** Se desconoce cuál es la mejor forma de introducir el gluten para reducir el riesgo de enfermedad celíaca. Se recomienda introducirlo entre los 4-12 meses, idealmente alrededor del sexto mes, y en pequeñas cantidades.
- **Alimentos potencialmente alergénicos.** No hay evidencia de que retrasar la introducción de alimentos potencialmente alergénicos más allá de los 6 meses prevenga el desarrollo de alergia. A falta de más estudios que aclaren cuál es la mejor estrategia para la prevención de alergias, se recomienda seguir las pautas de la OMS: mantenimiento de la lactancia materna e introducción progresiva de los distintos alimentos alrededor del sexto mes (nunca antes del cuarto mes), de uno en uno, según las costumbres familiares, para diversificar la dieta del lactante y mejorar su aporte nutricional.
- **Verduras.** Especial precaución con espinacas, acelgas, col y remolacha por el peligro de metahemoglobinemia por su alto contenido en nitratos (es recomendable retrasar su introducción hacia el año y consumir en el día).
- **Leche de vaca.** No se introducirá antes de los 12 meses de vida.
- **Agua.** Hasta la introducción de la alimentación complementaria, no es necesario dar agua (basta con el líquido administrado en forma de leche).
- **Zumos de fruta.** Se desaconseja que el niño duerma mientras chupa intermitente de un biberón con zumo de fruta, pues se produce la destrucción precoz de los dientes (lo que se ha definido como “síndrome del biberón”) (**Figura 2.3**). Es preferible el consumo de fruta entera en vez de zumo.
- **Frutos secos.** No se recomiendan antes de los 5 años, especialmente en menores de 3 años por el riesgo de broncoaspiración.

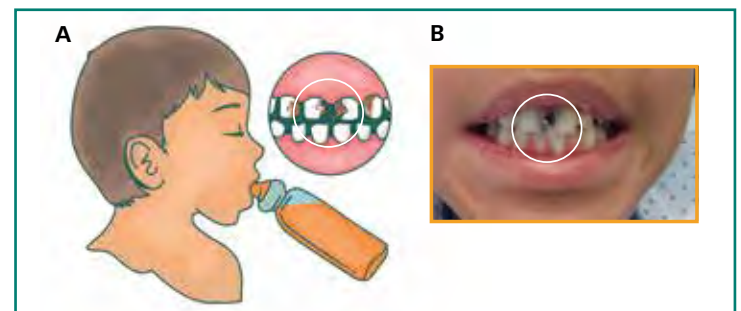


Figura 2.3. Síndrome del biberón (A) y caries dental (B) (destrucción del diente por la producción ácida bacteriana tras el metabolismo de los azúcares que quedan adheridos al esmalte dental).

En los últimos años, se ha introducido un nuevo método de introducción gradual de la alimentación complementaria denominado **Baby Led Weaning (BLW)**. Se ofrece al bebé la misma comida (sana) que al resto de la familia, en trozos de alimentos de consistencia blanda y apropiados a su desarrollo psicomotor (grandes al principio, posteriormente pequeños). El bebé se alimenta por sí solo desde el principio, al comienzo con las manos y posteriormente con cubiertos.

Recuerda

- El gluten puede introducirse entre el cuarto y el duodécimo mes, idealmente alrededor del sexto, y en pequeñas cantidades al inicio (se recomienda introducirlo con lactancia materna).

Suplementos

En este sentido hay que referirse a:

- **Vitamina D.** Actualmente se recomienda suplementación con 400 UI/día a todos los lactantes hasta el año de vida. Además, se debe prestar especial atención a los niños con mayor riesgo de déficit (niños con piel oscura, residentes en países con baja exposición solar, niños con inadecuada exposición solar, obesidad, uso de antiepilépticos, corticoides o patología malabsortiva).

El **raquitismo** es debido, principalmente, a un déficit de vitamina D que conduce a la falta de mineralización de la matriz ósea en las placas de crecimiento del hueso.

A nivel bioquímico se caracteriza por niveles disminuidos de 25-hidroxicalciferol, elevación de la hormona paratiroidea (PTH) y de la fosfatasa alcalina (FA), mientras que fósforo y calcio pueden encontrarse normales o bajos ▶ MIR 23-24, 78; MIR 17-18, 158.

A nivel radiológico se caracteriza por ensanchamiento generalizado de las metafisis de los huesos largos, adquiere forma "**en copa**", con desflecamiento de las mismas. También puede objetivarse aumento de la distancia entre radio y carpo (Figura 2.4).



Figura 2.4. Manifestaciones del raquitismo.

Las manifestaciones clínicas del raquitismo son más comunes en los primeros 2 años de vida tras varios meses de dieta pobre en vitamina D:

- **Craneotabes:** es la manifestación inicial. Adelgazamiento de la cortical del cráneo, principalmente del área occipital o parietal.
- **Deformidades torácicas:** rosario costal, por hipertrofia de las uniones costochondrales. Surco de Harrison, producido por la acción del diafragma sobre unas costillas maleables. *Pectum carinatum*, por la proyección del esternón y su cartílago hacia delante.
- **Otros:** deformidad de muñecas y tobillos (también signo precoz), aumento y retraso del cierre de la sutura anterior, incurvación de los huesos largos, escoliosis y lordosis exagerada. Retraso en la dentición y defectos del esmalte dentario.
- **Hierro.** Indicado en niños de bajo peso (< 2.500 g). Se administra desde las 2-6 semanas de vida hasta la introducción de la alimentación complementaria.

Patologías relacionadas con la alimentación

Las dos principales son:

- **Alteración del tránsito.** La alimentación materna supone, en ocasiones, hasta una deposición por toma, siendo en la primera semana de menor consistencia, sin que ello suponga patología. La alimentación artificial produce heces más compactas y de menor frecuencia, aunque lo contrario puede no suponer patología. Aunque la mayoría de los lactantes defeca 1-2 veces al día, el hecho de hacerlo cada 36-48 horas puede que no suponga patología.
- **Cólicos del lactante.** Crisis de llanto paroxístico con encogimiento de piernas y rubefacción facial que se dan en menores de 3 meses. Son de predominio vespertino y nocturno, y pueden durar más de 3 horas. Suelen mejorar con la eliminación de gases o con la deposición. Entre los episodios, el lactante permanece asintomático y con buen estado general. Es un cuadro benigno, autolimitado, de buena evolución y que no tiene tratamiento específico.

2.3. Malnutrición, desnutrición y obesidad

La malnutrición es el estado resultante de una dieta desequilibrada, tanto por exceso como por defecto. En nuestro medio, lo más frecuente es que se trate de una malnutrición por exceso, siendo la obesidad infantil un problema emergente que constituye uno de los motivos de consulta más frecuente en los servicios de Endocrinología Infantil.

Desnutrición

Se suele hablar de desnutrición cuando se hace referencia a un **síndrome caracterizado por un balance nutritivo negativo**. Es una de las principales causas de morbilidad infantil en el mundo. La etiología puede ser orgánica (secundaria a enfermedades) o no orgánica (por aporte deficitario). En la actualidad se habla de malnutrición proteocalórica.



- **Kwashiorkor** (malnutrición proteicocalórica edematosa) resulta de una dieta inadecuada en proteínas aun en la presencia de adecuada ingesta calórica, ocurre en países como África donde la principal fuente de alimentación son alimentos bajos en proteínas y ricos en hidratos de carbono.
- **Marasmo** (malnutrición proteicocalórica no edematosa) resulta por una inadecuada ingesta de calorías y nutrientes, cursa con pérdida de peso, depleción de la grasa y masa muscular. Las manifestaciones clínicas son variables (Figura 2.5).

El tratamiento de la desnutrición debe realizarse de manera lenta y progresiva debido al riesgo de síndrome de realimentación.

- Inicialmente: tratar las alteraciones hidroelectrolíticas/deshidratación (vía oral de elección).
- Posterior: inicio nutrición 50-75% de las necesidades calóricas. Posterior se irá aumentando 10-20% por día si adecuada tolerancia y estabilidad clínica.

El síndrome de realimentación se caracteriza por retención hídrica, **hipofosfatemia**, hipomagnesemia e hipocalcemia. Monitorización clínica y bioquímica estrecha es preciso en estos pacientes. Estos pacientes son más susceptibles de presentar infecciones, por lo que se debe valorar la necesidad de antibioterapia.

■ Obesidad infantil

La obesidad infantil presenta una incidencia creciente cada año. Es una causa importante de morbilidad tanto a medio como a largo plazo. Actualmente, la obesidad está aumentando en los países de bajos ingresos y a nivel mundial, y aparece vinculada con un mayor número de muertes que la desnutrición.

En términos generales, se entiende sobrepeso con índice de masa corporal (IMC) > p85 y obesidad > p95. En los niños, la definición de síndrome metabólico es muy controvertida y solo puede aplicarse en mayores de 10 años.

Etiología

La causa más frecuente de obesidad es el desequilibrio entre la ingesta y el gasto energético; es decir, un exceso de aporte de grasas, azúcares refinados y proteínas en la dieta, ligado al sedentarismo de la sociedad actual. Tan solo menos del 5% de las causas son endógenas ▶ MIR 12-13, 157.

Entre estas causas, se encuentran las lesiones hipotalámicas, síndromes complejos (como el síndrome de Prader-Willi, síndrome de Bardet-Biedl) o mutaciones genéticas puntuales.

Los niños con obesidad tienen mayor riesgo de diabetes, HTA, dislipemia, intolerancia a los hidratos de carbono, resistencia a la insulina y diabetes *mellitus* tipo 2, problemas respiratorios como asma y apnea del sueño (SAHS), problemas osteomusculares (ej: epifisiólisis de la cabeza femoral), hipertensión intracraneal benigna, hígado graso, problemas psicosociales como depresión o riesgo de acoso escolar (Figura 2.6).

Diagnóstico

Son muy importantes la historia clínica y la exploración física. Debe interrogarse acerca de costumbres dietéticas (ingesta de bebidas carbonatadas o zumos industriales, escaso consumo de frutas y verduras, ingesta de fritos, picar entre horas, no desayunar...) y hábitos de vida (horas delante de la televisión...). Se considera un factor de riesgo el bajo nivel socioeconómico.

Se deben realizar pruebas complementarias con el fin de descartar causas endógenas o complicaciones de la obesidad (hormonas tiroideas, perfil lipídico, glucemia en ayunas y HbA1c). Además, en los niños con obesidad o sobrepeso con sospecha de resistencia a la insulina (acantosis *nigricans*) o con antecedentes familiares de diabetes, es recomendable realizar una sobrecarga oral de glucosa.

Tratamiento

El tratamiento incluye:

- **Medidas dietéticas.** Hacer cinco comidas diarias, sin picar entre horas y comiendo despacio. Sustituir fritos, refrescos, zumos industriales, grasas saturadas, etc., por legumbres, frutas y verduras.
- **Ejercicio.** Se recomienda realizar 60 minutos diarios de ejercicio físico.
- **Fármacos.** Liraglutida y semaglutida en mayores de 12 años (análogos al péptido similar al glucagón número 1, GLP1). Setmelanotida (agonista del receptor MC4R) en mayores de 6 años afectados de síndrome de Bardet-Biedl o portadores de mutaciones bialélicas con pérdida de función en los genes LEPR (receptor de leptina), POMC (proopiomelanocortina) y PCSK1 (proconvertasa de tipo subtilina-kexina número 1).
- **Cirugía.** Muy poco empleada en Pediatría.



- Pelo ralo y despigmentado (1)
- Letargia (2)
- Infecciones de repetición (3)
- Pérdida masa muscular (4)
- Hepatomegalia (5)
- Edemas (6)
- Diarrea (7)
Vómitos
Anorexia



- Hipotermia
- 1.º Irritabilidad → 2.º Apatía (1)
- Atrofia muscular (2)
- Pérdida de turgencia cutánea (3)
- Bradicardia (4)
- Abdomen distendido a plano (5)
- Hipertonía (6)
- 1.º Estreñimiento (7)
2.º Diarrea por inanición

Figura 2.5. Kwashiorkor y Marasmo.

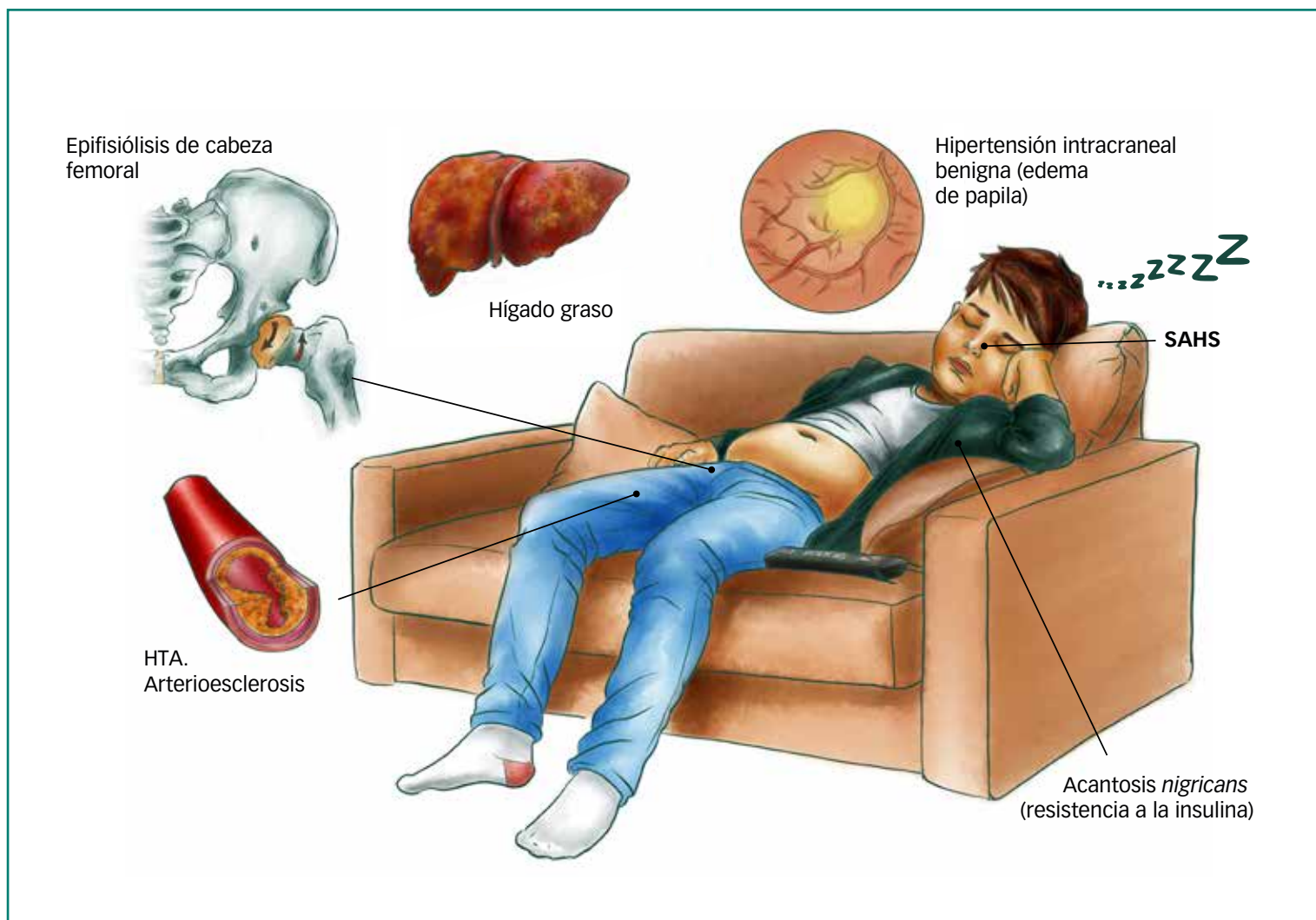


Figura 2.6. Complicaciones secundarias a la obesidad infantil.

2.4. Deshidrataciones

Se habla de deshidratación cuando existe una situación en la que el niño presenta un balance hidrosalino negativo. Los RN y los lactantes son los pacientes con mayor tendencia a presentar **alteraciones hidroelectrolíticas**, ya que proporcionalmente tienen más agua corporal, mayor superficie corporal y una menor capacidad para regular la concentración de la orina.

Recuerda

- Valores de laboratorio normales:
 - pH 7,35-7,45
 - pCO₂ 35-45
 - Bicarbonato 21-30
 - Exceso de bases 0 ± 2
 - Sodio 135-145
 - Potasio 3,5-5
 - Calcio 8,5-10,5

Causas

Las **causas de deshidratación** son:

- Aporte insuficiente o inadecuado de líquidos** (p. ej., fórmulas lácteas hipertónicas por mala preparación de los biberones).
- Pérdidas aumentadas:**
 - Digestivas:** diarrea, vómitos... La causa más frecuente de deshidratación en nuestro medio es la gastroenteritis aguda, debida en la mayoría de los casos a infecciones virales (rotavirus).
 - Renales:** poliuria, diabetes insípida, hiperplasia suprarrenal congénita, entre otros.
 - Cutáneas:** fibrosis quística, quemaduras.
 - Respiratorias:** polipnea.

Tipos

Los **tipos de deshidratación** son (Tabla 2.6):

- Deshidratación isotónica.** Forma más frecuente de deshidratación en los países desarrollados. Se afecta el espacio extracelular, por lo que, desde el punto de vista clínico, existe signo del pliegue (Figura 2.7), las mucosas están secas, la fontanela algo deprimida y, por afectación del espacio vascular, puede presentar hipotensión y oliguria.



- **Deshidratación hipotónica (hiponatremia o hipoosmolar).** Se afecta fundamentalmente el espacio extracelular, de forma más importante que en el caso anterior, por lo que los síntomas son similares, aunque de mayor gravedad.
- **Deshidratación hipertónica (hipernatremia o hiperosmolar).** Es la más peligrosa. Se afecta fundamentalmente el compartimento intracelular. Las mucosas están más secas, aparece sed intensa y fiebre. Son más característicos los signos de afectación neurológica: agitación, irritabilidad e hipertonia. Como el espacio extracelular está relativamente protegido, el signo del pliegue es menos llamativo.

	ISOTÓNICA	HIPOTÓNICA	HIPERTÓNICA
Pérdida	Agua = solutos	Solutos > agua	Agua > solutos
Osmolaridad	285 mOsm/L	< 270 mOsm/L	> 300 mOsm/L
Na	130-150 mEq/L	< 130 mEq/L	> 150 mEq/L
Clínica	Mucosas secas Pliegue + Fontanela deprimida Hipotensión Oliguria	Mucosas secas + Pliegue ++ Fontanela deprimida + Hipotensión + Oliguria + Convulsiones	Mucosas secas ++ Sed, fiebre Neurológico (hemorragia subdural)

Tabla 2.6. Tipos de deshidratación.

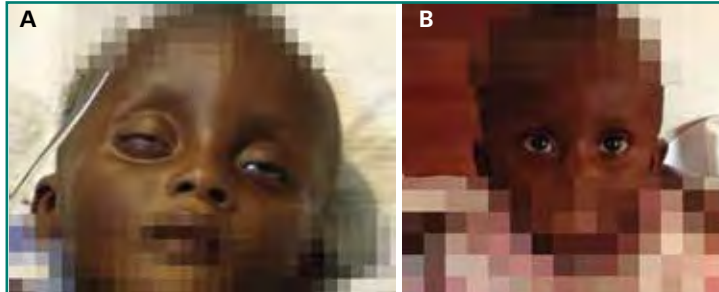


Figura 2.7. (A) Niña deshidratada, ojos hundidos, palidez, letargia. (B) Tras la rehidratación.

Además de valorar el sodio, también es importante saber interpretar el **equilibrio ácido-base**. El pH normal oscila entre 7,35-7,45. Hay acidosis si el pH es inferior a 7,35 y alcalosis si el pH es superior a 7,45. Para conocer cuál es el origen de la alteración, hay que fijarse en el bicarbonato y la PCO_2 :

- Acidosis metabólica si pH < 7,35 con bicarbonato bajo.
- Alcalosis metabólica si pH > 7,45 con bicarbonato alto.
- Acidosis respiratoria si pH < 7,35 con PCO_2 alta.
- Alcalosis respiratoria si pH > 7,45 con PCO_2 baja.

La compensación de un trastorno metabólico se hace con el pulmón. Si el niño tiene una alcalosis metabólica hipoventilará, por lo que el CO_2 aumentará.

Los trastornos respiratorios se compensan con el riñón. Si hay acidosis respiratoria los riñones eliminan H^+ y retienen bicarbonato, por lo que este sube. En caso de alcalosis respiratoria, los riñones retienen H^+ y eliminan bicarbonato, por lo que este baja.

Grados

El **grado de deshidratación** se corresponde con el **porcentaje de peso corporal que se ha perdido**, pues se asume que una pérdida aguda de peso corresponde a agua y electrolitos, y no a masa corporal. En ocasiones, no se dispone del dato de peso previo, por lo que es necesario recurrir a signos clínicos que, de forma indirecta, permiten estimar el grado de deshidratación. Se puede clasificar clínicamente en tres grados (Tabla 2.7).

	LEVE	MODERADA	GRAVE
Lactantes	5%	10%	15%
Niños mayores	3%	6%	9%

Tabla 2.7. Grados de deshidratación en función del porcentaje de pérdida de peso.

Tratamiento

Una vez detectado y valorado el grado de deshidratación, este debe ser corregido considerando que al paciente se le han de aportar:

- Los líquidos y los electrolitos que ha perdido → déficit.
- Los que necesita para su metabolismo basal → necesidades basales (Tabla 2.8).
- Los que puede continuar perdiendo → pérdidas mantenidas.

PESO	NECESIDADES BASALES DIARIAS
< 10 kg	100 mL/kg
10-20 kg	1.000 mL + 50 mL/kg por cada kg que pese entre los 10-20 kg
> 20 kg	1.500 mL + 20 mL/kg por cada kg superior a los 20 kg

Tabla 2.8. Necesidades basales: regla de Holliday-Segar.

Las necesidades basales de agua diaria (24-horas) están determinadas por el consumo calórico y este a su vez depende del peso.

La regla de Holliday-Segar permite calcular las necesidades basales de agua en función del peso del niño ▶ MIR 20-21, 82.

La tendencia actual es emplear, en la medida de lo posible, la rehidratación vía oral, por ser más adecuada y fisiológica, reservando la intravenosa para cuando la oral esté contraindicada (deshidratación grave, inestabilidad hemodinámica, íleo paralítico o abdomen potencialmente quirúrgico, trastorno de consciencia o fracaso de la rehidratación oral).

- **Rehidratación oral.** De elección, siempre que sea posible. En los países desarrollados, se emplean soluciones hiposódicas (Na 60 mEq/L) ▶ MIR 13-14, 175.
- **Rehidratación intravenosa.** Indicada en los pacientes con deshidratación moderada en la que ha fracasado la rehidratación oral, o grave. En caso de deshidratación grave puede precisarse bolus de suero salino fisiológico 20 mL/kg. Una vez que el paciente está eurolémico, el tipo de deshidratación marcará el tipo de fluido que utilizar y la rapidez de su administración.

En un niño deshidratado, la mejor forma de valorar la respuesta al tratamiento es midiendo la diuresis, que aumentará progresivamente conforme se restaure el déficit hídrico.

Recuerda

- En las deshidrataciones no isotónicas la rehidratación se ha de hacer lentamente, por el riesgo de:
 - Mielinólisis central pontina si se corrige rápido una deshidratación hipotónica. Se debe reponer en 24 horas.
 - Edema cerebral si se corrige rápido una deshidratación hipertónica. Se debe reponer en 48-72 horas.

2.5. Talla baja

Se considera **talla baja** cuando el niño se encuentra **por debajo de -2 desviación estándar (DS)** o menos del percentil p3 para su edad y sexo. Los datos que hay que tener en cuenta al evaluar una talla baja son la velocidad de crecimiento, la talla de los padres y el desarrollo puberal (estadios de Tanner). La velocidad de crecimiento es el marcador más sensible para la detección precoz de patologías del crecimiento. Se considera hipocrecimiento cuando la velocidad de crecimiento es menor al p25 o -1 DS de manera continuada.

Se puede clasificar en **dos grandes grupos**:

- Variantes de la normalidad o talla baja idiopática** (80% del total):
 - Talla baja familiar.
 - Retraso constitucional del crecimiento y del desarrollo.
- Patológicos**:
 - Armónicos** (proporciones corporales normales):
 - Prenatal**. RN pequeños para la edad gestacional (PEG) (cromosomopatías, tóxicos, infecciones congénitas...).
 - Posnatal**. Enfermedades sistémicas crónicas, enfermedad celíaca, desnutrición, alteraciones metabólicas y endocrinas (déficit de hormona de crecimiento [GH], hipotiroidismo, Cushing, pseudohipoparatiroidismo...). En el déficit de GH congénito el crecimiento prenatal es normal, el crecimiento prenatal principalmente está regulado por la insulina y factores de crecimiento semejantes a la insulina (IGFs) no dependientes de la hormona de crecimiento.
 - Disarmónicos** (desproporción de segmentos corporales). Displasias óseas, raquitismo, cromosomopatías (Turner), haploinsuficiencia del gen *shox*.
 - Síndromes que cursan con talla baja (**Tabla 2.9**) ▶ **MIR 16-17, 179**.

Síndrome de Noonan	Facies triangular, ojos almendrados, orejas de implantación baja, cuello corto con implantación baja del cabello Afectación cardíaca (estenosis pulmonar), tórax <i>excavatum-carinatum</i> , retraso mental variable, tendencia a neoplasias
Síndrome de Turner	Implantación baja del cabello, <i>pterygium colli</i> (cuello alado), paladar ojival, acortamiento de metacarpiños, <i>cubitus valgo</i> , tórax en coraza. Malformaciones cardíacas, renales, disgenesia gonadal
Síndrome de Down	Hipotonía, cara aplanada, puente nasal aplanado, orejas pequeñas, exceso de piel en la nuca, retraso mental variable, cardiopatía
Síndrome Silver Russel	Facies triangular con mentón fino y frente prominente y abombada, clinodactilia quinto dedo, problemas alimentación
Acondroplasia Hipocondroplasia (forma leve)	Macrocefalia, extremidades cortas con tamaño de tronco normal
Haploinsuficiencia del gen <i>shox</i>	Acortamiento de antebrazos y tibias, <i>cubitus valgo</i> , deformidad de Madelung "muñeca en dorso de tenedor", acortamiento de metacarpiños y metatarsianos, paladar ojival, cuello corto

Tabla 2.9. Síndromes y displasias óseas asociados a talla baja.

Dentro del **estudio de talla baja**, se suele solicitar:

- Análítica de sangre**: hemograma, bioquímica, gasometría, marcadores de celiaquía, hormonas tiroideas e IGF1 e IGBP3.
- Edad ósea**.
- Cariotipo**: se realizará siempre en chicas para descartar el síndrome de Turner (45X0).

Talla baja familiar

Es la causa más frecuente de talla baja. La talla del RN es algo inferior a la media de la población general. Existe historia familiar de talla baja. La curva de crecimiento es igual o inferior al p3, discurrendo de forma paralela.

La pubertad se produce a la edad habitual, pero el estirón puberal es igual o inferior a la media. La talla adulta final es baja, pero dentro de los límites de lo esperado para su talla genética o familiar. Todas las pruebas de laboratorio son normales y no existe discordancia entre la edad ósea y la cronológica.

Recuerda

- Se define talla baja a la que está por debajo del percentil 3 según la población de referencia.

Retraso constitucional del crecimiento y del desarrollo

La talla y el peso son normales al nacimiento y durante el primer año de vida. Entre los 1 y 4 años de edad experimentan una deceleración en ritmo de crecimiento transitoria, quedando la talla por debajo del carril que les corresponde para su talla genética. A partir de entonces, vuelven a recuperar una velocidad de crecimiento normal para su edad (aproximadamente 5 cm/año). Típicamente, la edad ósea está levemente retrasada con respecto a la cronológica; este retraso se inicia en el período de desaceleración transitoria del crecimiento ▶ **MIR 16-17, 176**. El estirón puberal en estos pacientes se produce más tardío (2-3 años más tarde que la media).

Este fenómeno es más frecuente en varones y generalmente existe una historia familiar de talla baja durante la infancia y de retraso de la pubertad. El pronóstico de talla para estos niños es bueno, pudiendo alcanzar los valores de la normalidad acordes a talla genética en el 80-90% de los casos (**Figura 2.8** y **Tabla 2.10**).

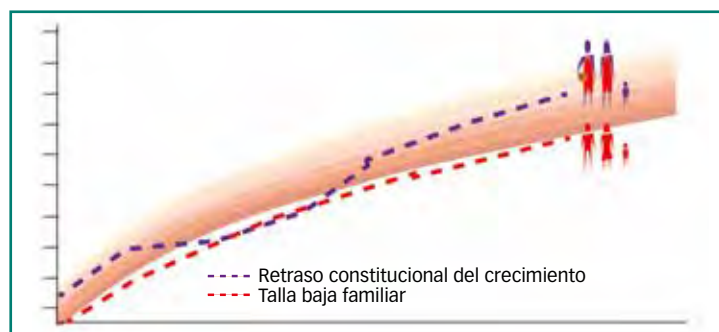


Figura 2.8. Patrones de crecimiento.



	TALLA BAJA FAMILIAR	RETRASO CONSTITUCIONAL DEL CRECIMIENTO
Longitud RN	Normal	Normal
Velocidad de crecimiento	Normal	Menor de lo normal, luego normal
Antecedentes familiares	De talla baja	De pubertad retrasada
Edad ósea	Igual a edad cronológica	Retrasada respecto a la edad cronológica
Talla final	Baja (acorde a familia)	Normal

Tabla 2.10. Talla baja familiar frente a retraso constitucional del crecimiento.

2.6. Niño con fallo de medro

Un niño menor de 2-3 años presenta fallo de medro si su **peso** está **por debajo del percentil 3** (< -2 DS) para la edad y sexo o si cae dos percentiles a lo largo del tiempo en la gráfica de crecimiento. La causa más frecuente es una ingesta insuficiente calórica. En el período neonatal, lo más frecuente es por dificultades en la lactancia materna o por una preparación inadecuada de un biberón de fórmula artificial.

Existen **tres patrones** distintos:

- **Disminución de peso, talla y perímetro craneal.**
Sugiere causa genética, agresiones intraútero por infecciones o tóxicos o error congénito del metabolismo.
- **Peso casi normal, talla desproporcionadamente pequeña y perímetro craneal casi normal.**
Sugiere endocrinopatía o trastornos óseos o del cartilago de crecimiento.
- **Disminución de peso con talla y perímetro craneal normales.**
Sugiere malnutrición y requiere investigación completa sobre la ingesta de nutrientes, digestión, absorción y gasto.

Ante un niño con fallo de medro se debe obtener:

- **Una adecuada historia clínica:**
 - ¿Desde cuándo?
 - ¿Qué parámetro está más afectado?
 - Existencia de factores intercurrentes: prematuridad, retraso del crecimiento intrauterino, sintomatología digestiva, infecciones recurrentes, sintomatología respiratoria, síntomas neurológicos y malformaciones congénitas.
- **Exploración física exhaustiva:**
 - Antropometría: peso, talla, IMC, índice nutricional, medida de los pliegues (subescapular, bicipital, tricipital y suprailíaco) y de los perímetros (cefálico, braquial, muñeca y cintura/cadera).
 - Estudio de la edad ósea.
 - Estudios de composición corporal.
 - Cálculo de gasto energético mediante calorimetría indirecta.
- **Encuesta dietética:** ingesta diaria de alimentos.
- **Exploraciones complementarias:**
 - Analítica sanguínea con estudio hematológico, bioquímica completa con cifra de proteínas y albúmina séricas, estudio sistemático de orina y urocultivo.
 - En determinados casos, según la orientación diagnóstica se solicitarán: sangre oculta en heces, anticuerpos de enfermedad celiaca, detección de *Helicobacter pylori*, prueba de la tuberculina, estudio de inmunoglobulinas o test del sudor.
- **Coprocultivo y parásitos en heces.**

Por lo que respecta al tratamiento:

- En caso de fallo de medro de origen orgánico, se deberá tratar la patología que lo ha ocasionado.
- En caso de fallo de medro de origen no orgánico, el manejo debe ser multidisciplinar con especialistas en nutrición, psicólogos y gastroenterólogos pediátricos. Se deberá asegurar una adecuada ingesta, tratamiento de las complicaciones concomitantes y apoyo psicológico o económico si los precisara.

Casos clínicos

Una niña de 10 años de edad acude para valoración de un posible hipoprecimiento. Su talla actual se encuentra en el percentil 10 de la población general. Su talla genética está situada en el percentil 15 de la población de referencia. Su desarrollo sexual corresponde a una pubarquia 1 y a una telarquia 1 de Tanner. Su edad ósea es de 9 años. La velocidad de crecimiento del último año ha sido de 5 cm/año. ¿Qué situación cree usted que presenta la niña?

- 1) Crecimiento normal.
- 2) Hipoprecimiento por deficiencia de la hormona del crecimiento.
- 3) Hipoprecimiento por una enfermedad celíaca.
- 4) Hipoprecimiento por un síndrome de Turner.

RC: 1

Un lactante de 5 meses presenta deshidratación con los siguientes datos analíticos en sangre: Na: 142 mEq/L; K: 4,5 mEq/L; Cl: 115 mEq/L; pH: 7,25; HCO_3^- : 15 mEq/L; PaCO_2 : 28 mEq/L. El diagnóstico preciso es una deshidratación:

- 1) Isonatrémica aislada.
- 2) Hipernatrémica aislada.
- 3) Isonatrémica con alcalosis metabólica.
- 4) Isonatrémica con acidosis metabólica.

RC: 4

Niña de 13 años que acude a su consulta de Endocrinología tras reciente diagnóstico de tiroiditis de Hashimoto. La madre de la paciente le comenta además que su hija es la más bajita de la clase y que "no ha pegado el estirón". A la exploración, usted encuentra que la paciente presenta un fenotipo peculiar, destacando un cuello alado, edema de extremidades y *genu valgo*. El estadio de Tanner es de 1. Ante la patología que sospecha, la actitud inicial será:

- 1) Extracción de analítica sanguínea completa, cariotipo y estudio de edad ósea.
- 2) Extracción de analítica sanguínea con hormonas tiroideas y derivación a Traumatología.
- 3) Administración de análogos de GnRH y revisión en 6 meses.
- 4) Extracción de analítica sanguínea para estudio de función tiroidea de la paciente y su madre.

RC: 1

Un niño de 7 meses deshidratado, con vómitos, diarrea y fiebre presenta la siguiente analítica: Hb: 11,6 g/dL; Hto: 39%; leucocitos: 14.900/mm³ (neutrófilos: 63%; linfocitos: 30%; monocitos: 7%); plaquetas: 322.000/mm³; osmolaridad: 295 mOsm/L; Na: 137 mEq/L; K: 5,6 mEq/L; Ca iónico: 1,2 mmol/L; pH: 7,20; PCO_2 : 25 mmHg; HCO_3^- : 11 mEq/L; EB: -19 mEq/L; lactato: 5,3 mmol/L; creatinina: 0,42 mg/dL. ¿Cuál es la valoración metabólica de esta deshidratación?

- 1) Deshidratación isotónica con acidosis mixta.
- 2) Deshidratación hipotónica con acidosis metabólica.
- 3) Deshidratación isotónica con acidosis metabólica.
- 4) Deshidratación hipertónica con acidosis metabólica.

RC: 3

Lactante varón de 6 meses que acude a Urgencias con cuadro de 3 días de evolución de siete deposiciones líquidas diarias sin productos patológicos. No ha tenido vómitos. A la exploración, mucosas algo secas, ojeroso, diuresis conservada. ¿Cuál cree usted que es la primera opción terapéutica que se debe realizar con este paciente?

- 1) Alta a domicilio con indicaciones higienicodietéticas.
- 2) Ingreso en planta de Pediatría para rehidratación intravenosa lenta dada su corta edad.
- 3) Inicio de rehidratación oral con solución de rehidratación hiposódica y si tolera adecuadamente, valorar alta a domicilio según estado de hidratación.
- 4) Extracción de analítica sanguínea completa y coprocultivo y valorar posteriormente tratamiento según resultados.

RC: 3

03

Patología respiratoria pediátrica

Orientación MIR

La patología respiratoria es el motivo de consulta mas frecuente en Pediatría. Es importante saber diferenciar la clínica de cada cuadro y conocer más profundamente la bronquiolitis, la laringitis y la tosferina, por ser altamente frecuentes. Respecto a la fibrosis quística, es importante saber como sospecharla y diagnosticarla.

Preguntas MIR

- D MIR 23-24, 73; MIR 23-24, 75
- D MIR 19-20, 77
- D MIR 14-15, 225
- D MIR 21-22, 80; MIR 21-22, 86
- D MIR 16-17, 180; MIR 16-17, 182
- D MIR 12-13, 161
- D MIR 20-21, 62-OR; MIR 20-21, 79
- D MIR 15-16, 235

Conceptos clave

- ⊙ La presencia de estridor puede orientar al localizar la afectación respiratoria. Si el estridor es inspiratorio, se debe pensar en afectación laríngea; si es espiratorio, bronquial; y si se produce en ambos tiempos, afectación traqueal.
- ⊙ La epiglotitis aguda ha disminuido mucho en incidencia con la introducción en el calendario de la vacuna contra *Haemophilus*, siendo actualmente una entidad infrecuente. El agente etiológico más frecuente son los cocos grampositivos (*S. pyogenes*, *S. pneumoniae* y *S. aureus*). La epiglotitis aguda cursa con la aparición de fiebre alta, distrés, estridor, disfagia y babeo.
- ⊙ La bronquiolitis es la causa más frecuente de ingreso hospitalario en menores de 1 año, siendo los más afectados los menores de 6 meses. El principal agente etiológico en la bronquiolitis aguda son los virus, siendo el más representativo el VRS. La aparición de dificultad respiratoria y la auscultación de sibilancias y/o subcrepitanes en el contexto de cuadro catarral son las manifestaciones principales. La bronquiolitis es una entidad con diagnóstico clínico, que no precisa ninguna prueba complementaria de forma rutinaria.
- ⊙ La FQ es una enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva. Las mutaciones responsables de la enfermedad afectan al locus del gen CFTR, que está en el brazo largo del cromosoma 7. Este gen codifica para la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ (proteína CFTR). La mutación más prevalente en nuestro medio es la $\Delta F508$.
- ⊙ Los criterios diagnósticos actuales se basan en rasgos clínicos compatibles (enfermedad sinopulmonar crónica, anomalías gastrointestinales y nutricionales, síndromes pierde-sal o azoospermia obstructiva) o la historia de enfermedad en hermanos y primos o el cribado neonatal positivo, junto con una concentración de cloro en sudor superior a 60 mmol/L en dos determinaciones o identificación de mutaciones causantes de enfermedad en ambas copias del gen CFTR o alteraciones características en el transporte iónico a través del epitelio nasal.
- ⊙ Los pilares del tratamiento son la fisioterapia respiratoria, el tratamiento antibiótico agresivo de las exacerbaciones por infección respiratoria y un adecuado soporte nutricional.
- ⊙ En los últimos años, se han desarrollado fármacos capaces de restaurar la función de CFTR que han revolucionado el tratamiento de esta enfermedad.

Recuerda

- Palabras clave en el MIR:
 - Vía aérea superior → estridor INSpiratorio
 - Vía aérea inferior → estridor ESPiratorio
 - Tráquea → estridor INSpiratorio/ESPiratorio.

3.1. Estridor congénito (laringomalacia y traqueomalacia)

La **laringomalacia** se define como una **inmadurez en mayor o menor grado de la epiglotis**, que supone una flacidez de las estructuras que colapsan a nivel supraglótico en la inspiración, produciendo un típico estridor inspiratorio. Esta misma situación se puede producir **a nivel traqueal**, con una debilidad de las paredes que pueden colapsar en inspiración o espiración y producir un típico estridor bifásico.

■ Manifestaciones clínicas

La principal manifestación es el **estridor con tono alto**, inspiratorio en el caso de la laringomalacia y acompañado de sibilancias o ruidos espiratorios en el caso de presentar traqueomalacia. Suele estar presente desde los primeros días o semanas de vida.

Habitualmente se escucha, sobre todo, cuando el niño está en decúbito supino, llorando o haciendo esfuerzos.

Generalmente es leve y va desapareciendo con el paso del tiempo. Algunos pacientes asocian dificultad respiratoria importante.

■ Diagnóstico

Normalmente el diagnóstico es clínico, no siendo precisas pruebas diagnósticas complementarias salvo que sea un estridor importante, continuo o con datos de dificultad respiratoria, en cuyo caso el diagnóstico se hace por laringoscopia directa o por fibroendoscopia.

Es importante realizar un diagnóstico diferencial con malformaciones de la vía aérea, malformaciones vasculares, bocio...

■ Tratamiento

En más del 80% de los casos el proceso se resuelve espontáneamente y no precisa tratamiento específico.

Solo si produce dificultad respiratoria significativa requiere tratamiento quirúrgico o instrumental (*stent*).

3.2. Laringitis

La **laringitis** es un cuadro de **obstrucción de la vía aérea superior** caracterizado por la presencia de tos perruna o metálica, afonía, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria. También conocido clásicamente como *crup*, este cuadro puede dividirse en laringitis vírica o aguda y laringitis espasmódica o estridulosa. Desde el punto de vista práctico no hay diferencias a efectos de tratamiento entre ambas laringitis, que afectan principalmente a niños con edades comprendidas entre 3 meses y 5 años.

■ Laringitis vírica o aguda

- **Etiología.** Está causada por virus *parainfluenzae* (sobre todo el 1, que supone el 75% de los casos), virus *influenza* A y B, virus respiratorio sincitial (VRS), adenovirus y rinovirus. La etiología bacteriana es poco frecuente, aunque algunos casos se han relacionado con *M. pneumoniae*. Tiene predominio estacional, produciéndose la mayoría de las veces en otoño (*parainfluenza*) e invierno.
- **Clínica.** Se presenta como un cuadro de catarro de vías altas de 2-3 días de evolución, apareciendo posteriormente de forma progresiva la clínica clásica de la laringitis con tos perruna/metálica, afonía, estridor de predominio inspiratorio y dificultad respiratoria variable, cuadro que empeora claramente por la noche y con el llanto o la agitación. Es posible que se acompañe de fiebre.
- **Tratamiento:**
 - **Oxigenoterapia.** Si presenta hipoxemia o dificultad respiratoria marcada.
 - **Corticoides.** La dexametasona (v.o./i.m./i.v.) constituye el tratamiento de elección, preferentemente por vía oral para evitar la agitación del niño. La budesonida nebulizada puede ser útil en un paciente sin tolerancia oral.
 - **Adrenalina nebulizada.** Se administra junto con la dexametasona en procesos moderados-graves. Su efecto es inmediato y dura aproximadamente 2 horas, pudiendo reaparecer posteriormente los síntomas por lo que se debe dejar al paciente en observación tras la administración.
 - **Heliox.** Gas medicinal formado por oxígeno y helio. Puede ser útil en el manejo de las laringitis graves.
 - **Intubación y ventilación mecánica.** En casos de gravedad y falta de respuesta.
 - **Ambiente frío.**

■ Laringitis espasmódica o estridulosa

La laringitis espasmódica es una hiperreactividad laríngea ante estímulos inespecíficos:

- **Etiología.** Se desconoce, si bien en ella pueden participar diversos factores, entre los que cabe citar el estrés, la atopia, el reflujo gastroesofágico (RGE) y el antecedente de laringitis vírica. Tiene predominio familiar y es más frecuente en niños entre 2-6 años.
- **Clínica.** Tiene un debut brusco y nocturno. El niño se despierta agitado, con tos metálica, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria. No suele haber fiebre. Al día siguiente, habitualmente, el paciente muestra mejoría, aunque el proceso puede ser recurrente.
- **Tratamiento.** Se utiliza el mismo tratamiento ya expuesto en el caso de la laringitis vírica.



3.3. Epiglotitis aguda

■ Etiología y epidemiología

La etiología y la epidemiología de esta enfermedad han cambiado enormemente tras la instauración de la vacuna conjugada contra *Haemophilus influenzae* tipo B (Hib), que era el patógeno causante de la mayor parte de los cuadros.

Actualmente, la incidencia global de la enfermedad ha disminuido drásticamente. La epiglotitis por otros gérmenes (*Streptococcus pyogenes*, *Streptococcus pneumoniae* y *Staphylococcus aureus*) es poco frecuente y más benigna. Sin embargo, no debe olvidarse *H. influenzae* tipo B en aquellos pacientes no vacunados o con pauta incorrecta de vacunación. Afecta a niños entre 2-6 años, con una incidencia máxima entre los 2-3 años.

Recuerda

- *H. influenzae* tipo B, agente clásico de la epiglotitis aguda, ha sido desplazado en la actualidad por otros patógenos, como *S. pyogenes*, *S. pneumoniae* y *S. aureus*.

■ Clínica

El niño presenta fiebre alta, mal estado general, dificultad respiratoria, estridor inspiratorio y voz apagada. Empeora con el llanto y con el decúbito supino, haciéndole permanecer en "posición de trípode" (Figura 3.1), es decir, sentado con el cuello en hiperextensión, la boca abierta con protrusión de la lengua y babeo ► MIR 20-21, 62-OR. No suele existir tos, ni afonía y el estridor no es tan llamativo como en las laringitis. Los niños de mayor edad pueden quejarse previamente de disfagia y de dolor de garganta. Es posible que la evolución hacia una situación de *shock* sea rápida, con palidez, cianosis, alteración de la consciencia y muerte.



Figura 3.1. Posición de trípode.

■ Diagnóstico

Ante la sospecha de una epiglotitis es necesario:

- Evitar la manipulación de la cavidad oral y de la faringe. El niño debe permanecer en una postura cómoda en presencia de los padres, ya que el llanto y la posición de decúbito supino favorecen la obstrucción de la vía aérea.
- Realizar un examen laríngeo en quirófano y, si se confirma el diagnóstico (mediante visualización de una epiglotis grande, hinchada, de color "rojo cereza", Figura 3.2), se procederá a la intubación para asegurar la vía aérea.
- Se puede hacer, en casos dudosos, una radiografía lateral de faringe, en la que se visualizará tumefacción del espacio supraglótico o "signo del dedo pulgar" (Figura 3.3).
- En la analítica aparece leucocitosis con neutrofilia y elevación de reactivantes de fase aguda. El hemocultivo tiene una rentabilidad muy alta.



Figura 3.2. Color "rojo cereza" característico de la epiglotitis.

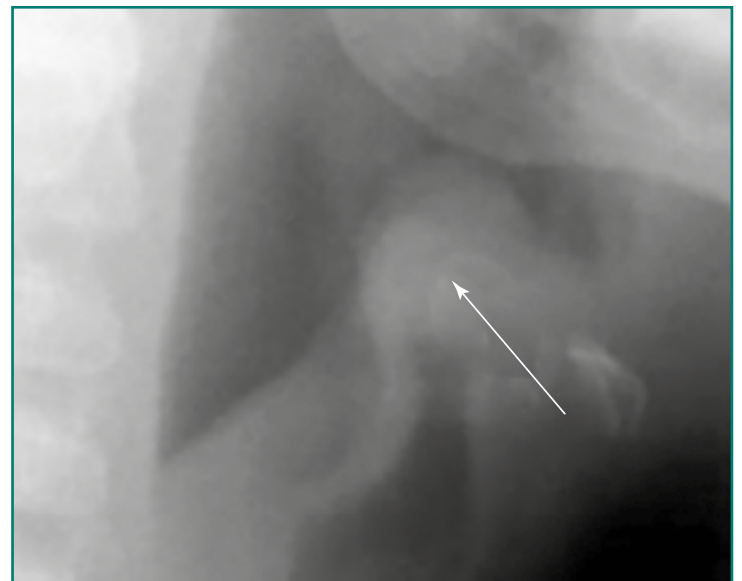


Figura 3.3. Signo del dedo pulgar.

Tratamiento

En el tratamiento es necesario:

- Asegurar una **vía aérea permeable** mediante intubación en condiciones de seguridad (quirófano, UCI).
- Antibióticos:** cefalosporina 3.ª (ceftriaxona o cefotaxima) + vancomicina.

Pronóstico

La epiglotitis no tratada presenta una mortalidad de hasta el 25%, pero si se hace un diagnóstico y un tratamiento adecuados en las primeras fases de la enfermedad, el pronóstico es excelente.

3.4. Traqueítis bacteriana

La **traqueítis bacteriana** tiene las siguientes características:

- Etiología.** El principal agente etiológico es *S. aureus*, aunque existen otros como *Moraxella* o *Haemophilus influenzae*.
- Clínica.** Es un cuadro que comparte características con la laringitis y la epiglotitis. Habitualmente, tras un cuadro de infección respiratoria de las vías altas, se produce un empeoramiento progresivo, con fiebre, dificultad respiratoria de intensidad creciente y aparición de estridor mixto al afectarse la tráquea (inspiratorio y espiratorio).
- Diagnóstico.** Es esencialmente clínico. Dependiendo de la gravedad, se debe proceder de forma similar a como se hace en la epiglotitis, con exploración en quirófano y aislamiento precoz de la vía aérea. En el hemograma se observa leucocitosis con desviación izquierda y elevación de reactantes de fase aguda.
- Tratamiento:**
 - Hospitalización del niño.
 - Oxigenoterapia a demanda.
 - Antibióticos: cefalosporina 3.ª (cefotaxima o ceftriaxona) + vancomicina.
 - Intubación, si aparece gran dificultad respiratoria.

Recuerda

- El estridor inspiratorio es típico de la afectación de la laringe y el estridor mixto (inspiratorio y espiratorio) lo es de la afectación de la tráquea.

La **Tabla 3.1** y la **Figura 3.4** resumen las diferentes entidades comentadas en los apartados anteriores.

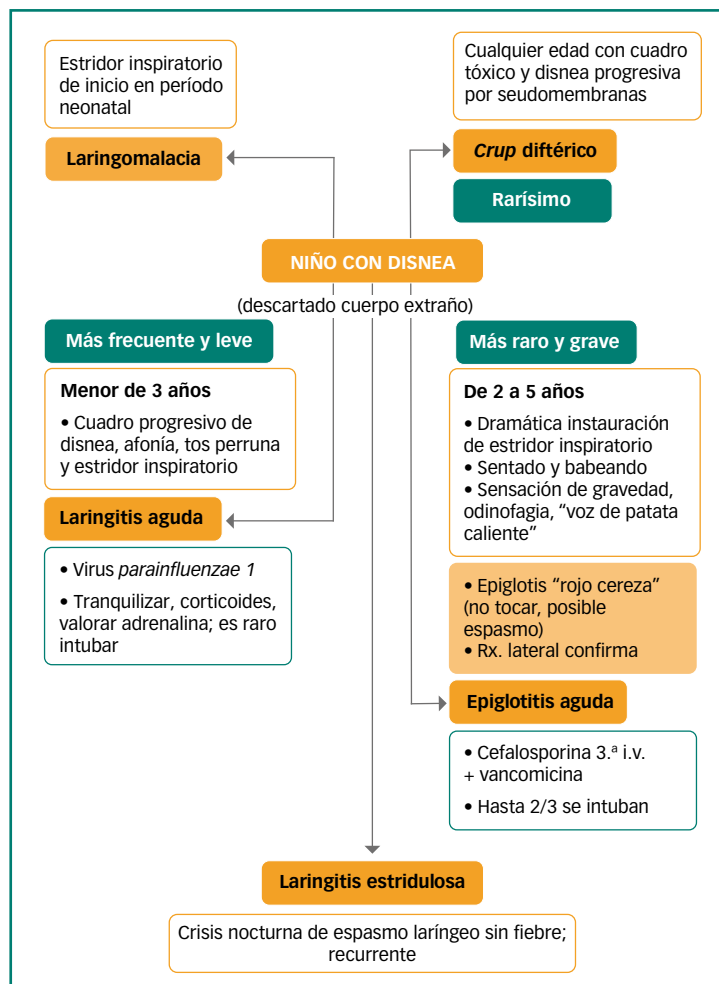


Figura 3.4. Patología de vía aérea superior.

3.5. Bronquiolitis aguda

La **bronquiolitis** se define como el **primer episodio de dificultad respiratoria** con **sibilancias**, de causa infecciosa, en un **niño de menos de 2 años**. El segundo o ulteriores episodios de hiperreactividad de la vía aérea constituyen cuadros distintos denominados sibilantes recurrentes o broncoespasmos de repetición. La bronquiolitis es la causa más frecuente de hospitalización en menores de 1 año.

	LARINGITIS ESPASMÓDICA	LARINGITIS VÍRICA	EPIGLOTIS AGUDA	TRAQUEÍTIS BACTERIANA
Etiología	Multifactorial/desconocido	Virus <i>parainfluenzae</i> 1 (el más frecuente)	Cocos grampositivos	<i>S. aureus</i>
Antecedentes	No hay (a veces RGE)	Catarro vías altas	–	Catarro vías altas
Clínica	Espasmo laríngeo recortado (generalmente nocturno) No fiebre	Fiebre, tos perruna, afonía, dificultad respiratoria, estridor inspiratorio	Fiebre alta + babeo + disfagia + disnea + cabeza extendida	Fiebre alta + tos + estridor mixto
Duración	1-2 noches	Días-semanas	Fulminante	Días-semanas
Tratamiento	Ambiente frío Corticoides Adrenalina nebulizada		Asegurar vía aérea + oxígeno Antibiótico i.v. Tratamiento en UCI	Oxígeno Valorar intubación Antibiótico i.v.

Tabla 3.1. Diagnóstico diferencial de patologías con afectación de vía aérea superior.



■ Etiología

El virus respiratorio sincitial (VRS) es el agente causal que presenta mayor incidencia (60-80%). El resto de casos lo provocan otros agentes, como rinovirus, metapneumovirus, adenovirus, coronavirus, *parainfluenzae*, *influenzae* y bocavirus, entre otros.

■ Epidemiología

La fuente de infección suele ser familiar. En niños mayores y en adultos ocasiona cuadros seudogripales y bronconeumonías (no hay portador sano del VRS). La transmisión se produce por vía respiratoria, pero también es posible mediante fómites. Cursa en brotes epidémicos que se inician habitualmente en el mes de octubre y finalizan en marzo ▶ MIR 14-15, 225.

■ Fisiopatología

Durante una infección por VRS tiene lugar una obstrucción bronquiolar causada por edema, acúmulo de moco y detritus celulares, con lo que disminuye el radio de la vía aérea, con el subsiguiente aumento de la resistencia al paso del aire. Esta obstrucción bronquiolar provocará atrapamiento aéreo a través de un mecanismo valvular; y, en casos de obstrucción completa, aparecerán atelectasias. Todo ello alterará el cociente ventilación-perfusión con el desarrollo de una hipoxemia progresiva.

Los niveles de PCO_2 se mantendrán en un rango normal, e incluso bajo debido a la polipnea asociada, pero cuando el niño se agote y disminuya su frecuencia respiratoria, se desarrollará una hipercapnia progresiva.

■ Manifestaciones clínicas

El cuadro típico es el de un lactante con catarro de vías altas en las 24-72 horas previas, que comienza con dificultad respiratoria progresiva, tos seca, febrícula o fiebre y rechazo de las tomas. En la exploración, el paciente está taquipneico con signos de dificultad respiratoria (aleteo nasal, retracciones subcostales, intercostales, supraclaviculares o supraesternales). En la auscultación, es posible objetivar espiración alargada, sibilancias espiratorias, *roncus*, subcrepitantes dispersos e hipoventilación (Figura 3.5).



Figura 3.5. Distrés respiratorio en bronquiolitis.

Recomenda

- El dato más típico en la exploración de un paciente con bronquiolitis son las sibilancias.

■ Diagnóstico

El diagnóstico es **clínico**, por lo que no son necesarias pruebas complementarias para establecer el diagnóstico ▶ MIR 19-20, 77. Su empleo se limita a cuadros graves con mala evolución clínica, sospecha de complicaciones o dudas diagnósticas.

- **Radiografía de tórax** (se observará hiperinsuflación y áreas dispersas de condensación/atelectasias). Indicada solo en caso de dudas diagnósticas, enfermedad previa cardiológica, pacientes inmunodeprimidos o empeoramientos bruscos (Figura 3.6).
- **Detección de antígenos virales en secreciones respiratorias** para el diagnóstico etiológico. Se puede realizar en los pacientes que precisan ingreso hospitalario aunque las medidas de aislamiento deberían ser las mismas independientemente del virus causal.
- **Gasometría**. Permite valorar la gravedad del proceso, realizándola en casos de importante dificultad respiratoria, somnolencia o hipoxemia mantenida.



Figura 3.6. Bronquiolitis: radiografía de tórax.

■ Diagnóstico diferencial

Se debe realizar diagnóstico diferencial con laringotraqueítis, asma, neumonía bacteriana, tosferina, malformaciones pulmonares, cardiopatía, fibrosis quística y aspiración por RGE.

■ Tratamiento

El tratamiento consiste en:

- **Oxigenoterapia y asistencia respiratoria** si precisa ▶ MIR 21-22, 80.
- **Hidratación y nutrición** adecuada. Oral y fraccionada, de forma electiva; intravenosa o mediante sonda nasogástrica, en caso de intolerancia oral o dificultad respiratoria grave.

- **Lavados nasales** con suero fisiológico, aspiración de secreciones y posición semiincorporada con elevación de la cabecera de la cuna de 30°.
- **Tratamiento farmacológico.** En los pacientes con bronquiolitis sigue siendo objeto de continua revisión y profundo debate. La ausencia de fármacos de eficacia demostrada explica que las últimas guías de práctica clínica sean cada vez más restrictivas respecto al uso de medicamentos. La evidencia disponible se resume en la **Tabla 3.2**.

TRATAMIENTOS RECOMENDADOS	TRATAMIENTOS NO RECOMENDADOS
Oxigenoterapia Hidratación adecuada	Salbutamol Adrenalina Corticoides Antibióticos Antivirales Humidificación ambiental Suero salino fisiológico/hipertónico nebulizado Fisioterapia respiratoria

Tabla 3.2. Tratamiento de la bronquiolitis aguda ▶ **MIR 16-17, 182**.

Recuerda

- El diagnóstico de la bronquiolitis es clínico.
- En el manejo de los pacientes con bronquiolitis tienen un papel fundamental las medidas generales de soporte, así como la oxigenoterapia y la asistencia respiratoria en aquellos que precisen ingreso.
- Actualmente no se recomienda ningún tratamiento farmacológico en los pacientes con bronquiolitis.

■ Profilaxis de la bronquiolitis por VRS

Clásicamente, consistía en la administración de palivizumab durante la temporada de VRS (octubre-marzo) a los niños pertenecientes a grupos de riesgo ▶ **MIR 23-24, 75; MIR 21-22, 86**. Palivizumab es un anticuerpo monoclonal anti-VRS de administración intramuscular mensual, por lo que se precisaban cinco dosis.

Recientemente, se ha aprobado un nuevo anticuerpo anti-VRS de vida media más prolongada: nirsevimab. La ventaja es que se necesita una sola dosis en cada epidemia de VRS, lo que ha permitido ampliar sus indicaciones. El Ministerio de Sanidad recomienda inmunizar a:

- Prematuros con una edad gestacional < 35 semanas que sean menores de 12 meses.
- Pacientes menores de 24 meses que tengan cardiopatías congénitas con afectación hemodinámica significativa, displasia broncopulmonar u otras patologías de base que supongan un gran riesgo de padecer bronquiolitis grave por VRS.
- Todos los lactantes menores de 6 meses al inicio o durante la temporada de VRS.

3.6. Tosferina

La tosferina es una infección aguda del tracto respiratorio causada por *Bordetella*. Existen siete especies de este género, siendo *B. pertussis* y *B. parapertussis* los patógenos más frecuentes.

Se denomina **síndrome pertusoide** a aquellos cuadros clínicos similares a la tosferina pero más leves y menos prolongados, y en cuya etiología están implicados diversos gérmenes, tanto bacterianos como virales.

■ Epidemiología

La tosferina es una enfermedad endémica con brotes epidémicos cada 3-5 años. La incidencia está aumentando en los últimos 20 años, especialmente entre adolescentes y adultos jóvenes.

Es una infección muy contagiosa. La transmisión se produce por contacto estrecho con enfermos a través de gotas diseminadas eficazmente por la tos.

■ Clínica

Los **estadios de la enfermedad** ▶ **MIR 15-16, 235** clásica son los siguientes:

1. **Período de incubación** (7-12 días).
2. **Período catarral** (1-2 semanas). Es indistinguible de un catarro común. Es la fase de máxima contagiosidad.
3. **Período paroxístico** (2-6 semanas). La tos se acentúa hasta volverse paroxística. Los accesos de tos (denominados clásicamente "quintas") comienzan con un aura de ansiedad, seguidos de una inspiración profunda y de golpes de tos consecutivos ("metralleta") que provocan congestión facial y cianosis; al final, aparece un estridor inspiratorio ("gallo"). Es típico el agotamiento al finalizar el episodio. En relación con la tos pueden aparecer vómitos, hemorragias subconjuntivales, epistaxis y petequias en cara. Entre episodio y episodio, el paciente está perfectamente, afebril y sin alteraciones en la auscultación. La tos se puede desencadenar con cualquier estímulo (**Figura 3.7**) ▶ **MIR 16-17, 180**.
4. **Período de convalecencia.** El número, la gravedad y la duración de los episodios disminuyen.



Figura 3.7. Tosferina: período paroxístico.



Hay que referirse a las siguientes **formas atípicas**:

- **Neonatos y lactantes pequeños.** La tos puede no ser prominente apareciendo con frecuencia cianosis y pausas de apnea acompañadas de desaturación y bradicardia. Es el grupo de mayor morbi-mortalidad. Esta forma se ha relacionado con la muerte súbita del lactante.
- **Adolescentes y adultos.** Padecen formas leves de tos irritativa prolongada pero son los reservorios de la enfermedad a partir de los cuales se contagian los lactantes y los niños pequeños.

■ Diagnóstico

Se define como “caso confirmado de tosferina” aquel en el que el paciente presenta tos de cualquier duración y cultivo o PCR positiva en secreciones nasofaríngeas. Se habla de “caso probable de tosferina” cuando existe clínica compatible sin tener aún confirmación microbiológica.

La PCR sobre una muestra de secreciones nasofaríngeas es la técnica diagnóstica de elección dada su alta sensibilidad y especificidad, unido a una mayor rapidez que el cultivo. El cultivo de secreciones nasofaríngeas se considera la prueba de referencia pero, debido a que precisa un tiempo de incubación prolongado, no se utiliza en la práctica clínica.

En las pruebas analíticas, aun siendo *Bordetella* un agente bacteriano, la leucocitosis a expensas de linfocitosis es característica de la fase catarral tardía y paroxística; la neutrofilia sugiere sobreinfección bacteriana. Esta linfocitosis puede ser extrema (reacción leucemoide con más de 100.000 linfocitos) en algunos casos, y junto con una situación de insuficiencia respiratoria progresiva con hipertensión pulmonar acompañada de complicaciones neurológicas conforman el cuadro clínico de mayor gravedad denominado **tosferina maligna**, más frecuente en lactantes menores de 3 meses.

■ Profilaxis

- **Quimioprofilaxis.** Con macrólidos (azitromicina) a todos los familiares y contactos estrechos del paciente, independientemente de la edad o de su situación vacunal.
- **Inmunización activa.** La inmunización universal es el eje de la prevención de la tosferina, aunque ni la vacuna ni la propia enfermedad confieren protección duradera (existiendo una pérdida de la protección entre los 6-10 años de la última dosis) ► **MIR 15-16, 235**.
- **Vacunación de la embarazada.** Actualmente, se administra la vacuna entre las semanas 27 y 36 de gestación, confiriendo inmunidad al RN por el paso transplacentario de anticuerpos.

■ Tratamiento

Es preciso instaurar tratamiento antibiótico siempre que se sospeche la enfermedad tras la recogida de secreciones nasofaríngeas para cultivo o PCR. Los macrólidos son de elección (azitromicina) ► **MIR 23-24, 73**. Es eficaz para prevenir la enfermedad si se administra en el período de incubación; en la fase catarral aminora o acorta los síntomas, pero en la fase paroxística no tiene gran efecto en la clínica.

El **protocolo** de tratamiento es el siguiente:

- **Ingreso hospitalario** con monitorización en menores de 3 meses, en RN pretérmino, en pacientes con patología de base o en el caso de presentar pausas de apnea o signos de gravedad.
- **Aislamiento respiratorio** estricto los primeros 5 días de tratamiento.
- **Ambiente tranquilo**, limitando cualquier estímulo que pueda desencadenar los accesos de tos.
- **Oxigenoterapia y asistencia respiratoria** si es precisa.

3.7. Fibrosis quística

La **fibrosis quística** (FQ) es la **enfermedad hereditaria autosómica recesiva** potencialmente mortal más frecuente en la raza caucásica (afecta a 1/5.000 RN vivos). Es la principal causa de enfermedad pulmonar grave en niños y origen importante de insuficiencia pancreática exocrina en edades tempranas.

■ Genética

La FQ se asocia a la mutación en el gen que codifica la proteína CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*). El gen responsable se localiza en el brazo largo del cromosoma 7. La proteína CFTR funciona como un canal de cloro y se encuentra en la membrana de las células epiteliales, regulando el flujo de electrolitos y de agua.

Se han descrito más de 2.000 mutaciones del gen, de las cuales las más predominantes en nuestro medio son la $\Delta F508$ (F508del; pérdida del aminoácido fenilalanina en el codón 508) y la G542X. En España, la mutación $\Delta F508$ se encuentra en el 75% de los pacientes con FQ. Aquellas mutaciones consideradas graves suelen implicar afectación pancreática; sin embargo, el genotipo no predice la gravedad de la enfermedad pulmonar, ni la presencia de hepatopatía.

■ Patogenia

La alteración de la regulación de los canales iónicos de las membranas celulares produce secreciones deshidratadas y espesas, lo que ocasiona obstrucción al flujo aéreo pulmonar, obstrucción ductal con destrucción secundaria del tejido exocrino del páncreas, así como un contenido luminal excesivamente viscoso y un íleo meconial en el tubo digestivo.

Puede haber también problemas obstructivos en el aparato genitourinario, el hígado, la vesícula biliar y en otros órganos en los que se encuentra esta proteína. En las glándulas sudoríparas, ocurre el fenómeno contrario; al no ser capaces de reabsorber el cloro, tampoco pueden absorber sodio, produciendo un sudor con cantidades excesivas de sal.

Recuerda

- La fibrosis quística afecta al regulador de la conductancia transmembrana (CFTR) que es codificado por un gen situado en el cromosoma 7q.

■ Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas de la fibrosis quística (Figura 3.8 y Figura 3.9) se encuentran en distintos órganos, como veremos a continuación.



Figura 3.8. Aspecto físico de niño con fibrosis quística.

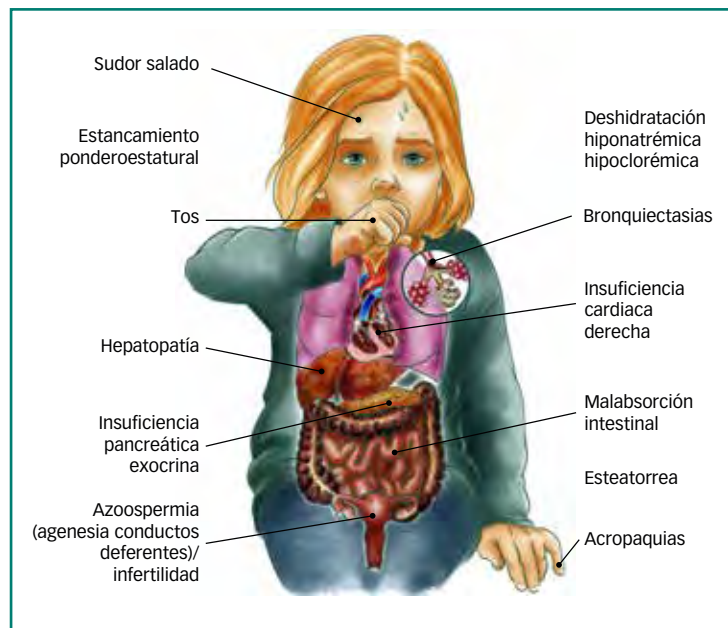


Figura 3.9. Fibrosis quística: manifestaciones clínicas.

Aparato respiratorio

En el pulmón, el incremento patológico de la consistencia de las secreciones dificulta su aclaramiento. Esta situación favorece la colonización por distintos gérmenes, generándose un círculo de obstrucción-infección-inflamación con degeneración de la pared bronquial y aparición de bronquiectasias (Figura 3.10), cuyas complicaciones son la principal causa de morbilidad de la enfermedad. *S. aureus* es el principal colonizador de estos pacientes en la edad pediátrica.

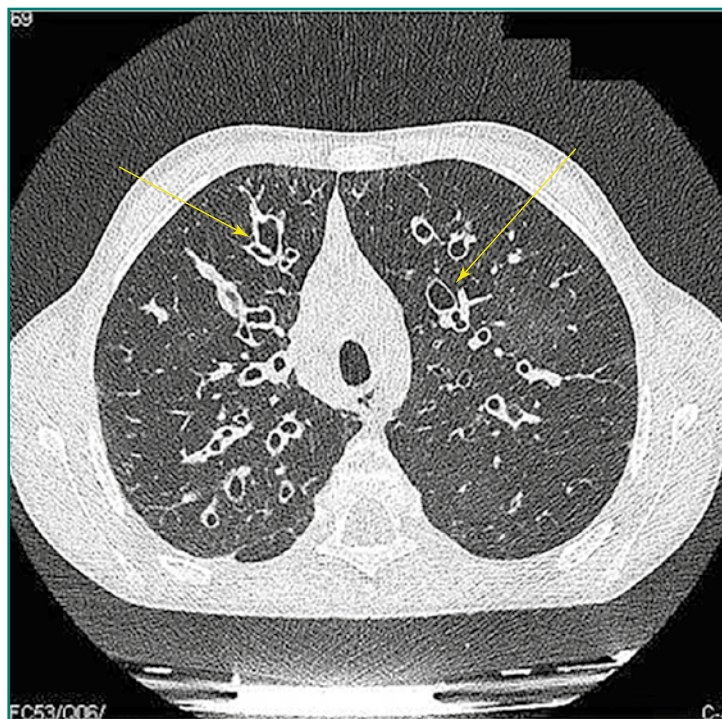


Figura 3.10. Bronquiectasias en paciente con fibrosis quística.

La clínica respiratoria más frecuente es la siguiente:

- **Tos y expectoración.** Se produce tos en accesos y emetizante. De inicio seca y posteriormente productiva, con mala respuesta a los tratamientos y con frecuentes períodos de exacerbación. Al inicio de la enfermedad, el esputo es claro y poco viscoso hasta que, progresivamente, se hace más compacto, con cambios de coloración que guardan una estrecha relación con la colonización por diversas bacterias y con las reagudizaciones. De ahí la importancia de su recogida y de su estudio microbiológico periódicamente para definir la actitud terapéutica que seguir en las exacerbaciones.
- **Dificultad respiratoria.** Puede observarse en el inicio del cuadro, previa al diagnóstico, en el contexto de cuadros de bronquitis de repetición, durante la evolución de la enfermedad, en las exacerbaciones infecciosas y al final del cuadro (normalmente ya en la edad adulta), cuando se hace irreversible y refractaria a todo tratamiento, llegando a precisar ventilación mecánica.
- **Infecciones.** Se deben fundamentalmente a *S. aureus*, *P. aeruginosa* y *H. influenzae*. La colonización por *Burkholderia cepacia* es de difícil erradicación y de muy mal pronóstico, lo mismo que la de *Stenotrophomonas maltophilia*, al indicar enfermedad avanzada. También se pueden encontrar bacterias del género *Mycobacterium* como colonizadores.
- **Cor pulmonale.** Insuficiencia cardíaca derecha debido a la hipertensión pulmonar que pueden desarrollar estos pacientes, secundaria a una hipoxemia permanente y refractaria. Excepcional en la edad pediátrica.



- **Aspergilosis broncopulmonar alérgica.** Hay que sospecharla ante un empeoramiento respiratorio importante y brusco, con la presencia de esputo herrumbroso, el aislamiento de *Aspergillus fumigatus* o por la presencia de eosinófilos en una muestra fresca de esputo. La concentración sérica de IgE está elevada.
- **Neumotórax y neumomediastino.** En relación con la ruptura de bullas subpleurales de forma espontánea.
- **Otros.** Hemoptisis, tórax hiperinsuflado, auscultación patológica, signos de sinusitis (voz nasal, rinorrea...), pólipos o acropaquias (su aparición en la infancia obliga siempre a sospechar FQ).

Recuerda

- Ante un empeoramiento respiratorio en un paciente con fibrosis quística, siempre se debe sospechar infección respiratoria.

Páncreas

Las principales **complicaciones** son:

- **Insuficiencia pancreática exocrina.** La muestra el 85% de los pacientes, junto con la presencia de diarrea crónica de tipo esteatorrea, malnutrición calórico-proteica y déficit de vitaminas liposolubles (el más frecuente, el de vitamina E). Su gravedad vendrá determinada por la esteatorrea.
- **Disminución de la tolerancia a la glucosa** hasta conducir a diabetes *mellitus*, en el 8-10% de los casos, a partir de los 10 años del diagnóstico por destrucción progresiva del páncreas, afectando a las células productoras de insulina. No es frecuente la cetoacidosis.
- **Pancreatitis.** En adultos y en adolescentes, generalmente en menos del 1%.

Aparato digestivo

La **alteración de los canales de sodio, de cloro y de potasio** en el intestino es la causa de la deshidratación y de la compactación de las secreciones, que pueden ocasionar:

- **Íleo meconial.** Lo presentan entre un 10-20% de los pacientes. Lo más frecuente es que se manifieste en las primeras 24-48 horas de vida, ocasionando clínica de obstrucción intestinal con distensión abdominal y vómitos. El 50% de los casos se asocia a malrotación, vólvulo o atresia intestinal, y la mayoría tiene microcolon por falta de uso, que es reversible una vez reinstaurada la continuidad del tránsito intestinal. El 10% tendrá una peritonitis meconial por perforación intraútero con calcificaciones visibles en la radiografía.
- **Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID).** Con clínica similar al íleo meconial aunque se presenta en pacientes con edades más avanzadas en el 15% de los casos. Provoca un cuadro de estreñimiento gradual con dolor abdominal, donde se pueden palpar fecalomas en fosa ilíaca izquierda.
- **Prolapso rectal.** En el 20% de los pacientes, sobre todo en menores de 5 años. Es secundario a la esteatorrea, el aumento de la presión abdominal por las crisis de tos y la hipotonía de la musculatura anal por malnutrición.
- **Reflujo gastroesofágico (RGE).** Se relaciona con el aumento de presión intraabdominal junto con la presión negativa en tórax por los accesos de tos. Pueden producirse microaspiraciones bronquiales que pueden complicar la enfermedad respiratoria.

- **Colonopatía fibrosante.** Complicación poco frecuente que suele aparecer en la edad adulta y que cursa con dolor abdominal y crisis suboclusivas de repetición debido al desarrollo de fibrosis en la submucosa colónica. Se ha relacionado con el uso de suplementos enzimáticos pancreáticos a altas dosis durante un período largo de tiempo **MIR 20-21, 79**.
- **Otros.** Invaginación, vólvulo intestinal, afectación apendicular, infestación por *Giardia*, enfermedad celíaca, Crohn, adenocarcinoma de intestino delgado...
- **Hepatopatía.** La expresión en vías biliares de un CFTR defectuoso favorece la producción de una bilis menos fluida y menos alcalina, debido a la menor secreción de agua y de bicarbonato, lo que dificulta el flujo biliar ductal y aumenta la susceptibilidad del epitelio biliar a lesionarse. La afectación hepatobiliar crece con la edad. El íleo meconial es un factor de riesgo para el desarrollo de hepatopatía. Su gravedad oscila desde hipertransaminasemia asintomática hasta cirrosis biliar (se observa en un 2-5% de los pacientes).

Otras manifestaciones

Pueden citarse las siguientes:

- **Deshidratación.** Con hiponatremia e hipocloremia, coincidiendo con gastroenteritis o en épocas de calor (por pérdida excesiva de sal) **MIR 12-13, 161**.
- **Azoospermia** en el varón (por atresia de los conductos deferentes) e infertilidad en la mujer (por cervicitis y salpingitis de repetición).

Diagnóstico

Para el diagnóstico de FQ ha de cumplirse un criterio inicial (de sospecha) más un criterio de confirmación (**Tabla 3.3**).

FQ: CRITERIOS DE SOSPECHA
Al menos una característica fenotípica Antecedentes familiares de FQ en hermanos o primos Cribado neonatal positivo
FQ: CRITERIOS DE CONFIRMACIÓN
Test del sudor positivo Identificación de una mutación de FQ en ambas copias del gen que codifica CFTR Test de diferencia de potencial nasal positivo

Tabla 3.3. Criterios de sospecha y de confirmación de fibrosis quística.

- **Características fenotípicas:**
 - **Enfermedad sinopulmonar crónica** manifestada por:
 - › Colonización persistente con patógenos típicos de FQ: *S. aureus*, *H. influenzae*, *P. aeruginosa* y *B. cepacia*.
 - › Tos y expectoración crónica.
 - › Alteraciones persistentes en radiografía de tórax: bronquiectasias, atelectasias, infiltrados, hiperinsuflación, entre otras.
 - › Obstrucción de la vía aérea manifestada por sibilancias y atrapamiento aéreo.
 - › Pólipos nasales.
 - › Acropaquias (**Figura 3.11**).
 - **Anomalías gastrointestinales y nutricionales:**
 - › **Intestinales:** íleo meconial, SOID, prolapso rectal.
 - › **Pancreáticas:** insuficiencia pancreática, pancreatitis recurrente.

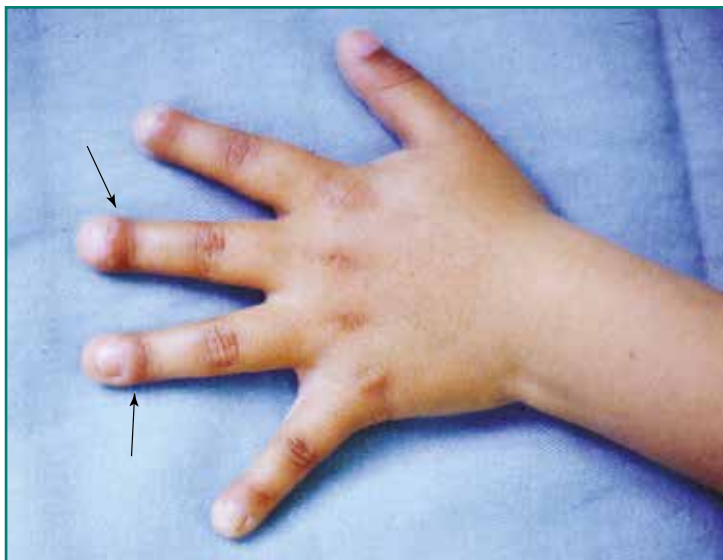


Figura 3.11. Fibrosis quística: acropaquias.

- › **Hepáticas:** enfermedad hepática crónica evidenciada clínicamente o histológicamente.
- › **Nutricionales:** malnutrición proteicocalórica, hipoproteinemia, deficiencia de vitaminas liposolubles.
- **Síndromes de pérdida de sal.**
- **Anomalías urogenitales en el varón:** azoospermia obstructiva.
- **Cribado neonatal.** Se basa en el hallazgo de cifras elevadas de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) en sangre de talón del RN. El tripsinógeno se produce en el páncreas y se transporta al intestino, donde se activa para formar la enzima tripsina. En la FQ, los gruesos tapones de moco pueden obstruir los conductos pancreáticos e impedir el acceso del tripsinógeno al intestino y elevar los niveles en sangre. En la actualidad, el cribado neonatal posibilita el diagnóstico temprano de la mayoría de los pacientes con FQ, mejorando el estado nutricional, la calidad de vida y, probablemente, la supervivencia.
- **Test del sudor (ionotest).** Se basa en el déficit de reabsorción de cloruro en las glándulas sudoríparas. Dos determinaciones de la concentración de cloro en sudor > 60 mmol/L confirman el diagnóstico; valores por debajo de 30 mEq/L dan un resultado negativo y entre 30-60 mEq/L, dudoso. En el RN se puede realizar este test a partir de las primeras 48 horas de vida, si bien puede ser difícil obtener la cantidad requerida de sudor al menos en las 2-3 primeras semanas de vida. Hay numerosas circunstancias que pueden ocasionar test falsamente positivos (aunque generalmente estos procesos se diferencian bien de la FQ por la clínica); por otra parte, el edema puede ser causa de un resultado falsamente negativo (**Figura 3.12**).
- **Estudio genético.** Para determinar la presencia de mutaciones causantes de FQ en ambas copias del gen, se utiliza un kit que comprende las mutaciones más frecuentes en cada región con las que es posible llegar al diagnóstico hasta en el 80% de los casos. En países con mayor variabilidad étnica, puede ser necesaria la secuenciación completa del gen para hallar las mutaciones responsables.

Recuerda

- El test del sudor es positivo cuando se obtienen dos determinaciones de la concentración de cloro en sudor > 60 mmol/L.



Figura 3.12. Test del sudor.

Tratamiento

Se abordan seguidamente los principales aspectos que comporta el tratamiento de la FQ.

Tratamiento respiratorio

Consiste en:

- **Tratamiento de la obstrucción.** La obstrucción es la base patogénica de la FQ. Así, la fisioterapia respiratoria es un pilar básico del tratamiento. Se emplea desde el primer momento, dos veces al día (**Figura 3.13**). Para optimizar el efecto beneficioso de la fisioterapia se emplean broncodilatadores inhalados de acción corta, y para fluidificar las secreciones se utiliza DNAsa recombinante. También se utilizan aerosoles de suero salino hipertónico (5-7%) que ayudan a movilizar las secreciones.



Figura 3.13. Fisioterapia respiratoria en un paciente con fibrosis quística.

- **Tratamiento antiinflamatorio.** Intenta romper el círculo obstrucción-infección-inflamación. Actualmente se basa en el uso de macrólidos (azitromicina). Los corticoides orales deben limitarse por los efectos



sobre la glucemia y sobre el crecimiento que acarrea su uso crónico, aunque se emplean en la aspergilosis broncopulmonar alérgica y en la hiperreactividad bronquial.

- **Tratamiento antimicrobiano.** La infección respiratoria crónica se relaciona directamente con la progresión de la enfermedad, en especial la ocasionada por *P. aeruginosa* y *B. cepacia*. En estadios iniciales, los gérmenes más frecuentes son *S. aureus* y *H. influenzae*. Los virus suponen un 40% de las exacerbaciones, cuya inflamación predispone a la infección bacteriana. Otros microorganismos implicados son los hongos (p. ej., *C. albicans*, *A. fumigatus*). Los antibióticos son el punto principal del tratamiento, y se emplean para controlar la progresión de la infección pulmonar tanto por vía oral como intravenosa o en aerosol, en pausas que se prolongan durante semanas o meses.

Tratamiento de las complicaciones pulmonares

Se detallan, seguidamente, las principales **complicaciones pulmonares de la FQ** y su tratamiento:

- **Atelectasias.** Antibioterapia intravenosa, fisioterapia respiratoria intensiva, broncodilatadores y ventilación con presión positiva. En casos refractarios, se emplea fibrobroncoscopia con aspiración o instilaciones locales de DNAsa.
- **Hemoptisis masiva.** Suplementos de vitamina K, infusión de líquidos, antibióticos frente a *Pseudomonas*, oxígeno terapia y colocando al paciente en decúbito lateral con el hemitórax afecto en posición declive (se suspenderán la fisioterapia y los aerosoles). Si no se controla, puede realizarse embolización de la arteria bronquial sangrante.
- **Neumotórax.** El tratamiento depende de la sintomatología y del tamaño del neumotórax:
 - Asintomático y con tamaño menor del 20% del hemitórax: oxígeno terapia y reposo.
 - Sintomático o tamaño mayor del 20% del hemitórax: drenaje torácico.
- **Aspergilosis broncopulmonar alérgica.** Corticoides sistémicos y antifúngicos (itraconazol). En caso de refractariedad, de dependencia o de toxicidad de los corticoides, puede ser necesario el uso de omalizumab.
- **Osteoartropatía hipertrófica.** Paracetamol o ibuprofeno, que, junto con el control de la infección pulmonar, disminuyen los síntomas.
- **Insuficiencia respiratoria crónica.** Oxigenoterapia domiciliaria, ventilación mecánica no invasiva y, en casos refractarios, trasplante pulmonar.
- **Cor pulmonale.** Dieta sin sal, diuréticos y oxígeno, evitando la sobrecarga de líquidos. Si hay disfunción ventricular izquierda asociada, puede ser útil la digitalización del paciente.

Tratamiento nutricional

Se basa en:

- **Dieta.** Se indicará una dieta hipercalórica, debido a que estos pacientes tienen unas necesidades calóricas superiores a lo normal (presentan mayor trabajo respiratorio con el consiguiente incremento de la actividad metabólica). Puede ser necesario recurrir a la alimentación nocturna por SNG, enterostomía percutánea o alimentación parenteral.
- **Enzimas pancreáticas.** Se presentan en forma de microesférulas con protección ácida que contienen lipasa y proteasas. Se ajusta la dosis en función del peso y de la esteatorrea que presente el paciente. Las enzimas se administran justo antes de las comidas.
- **Suplementos de vitaminas A, D, E y K.**

Tratamiento de las complicaciones intestinales

En cuanto a las **complicaciones intestinales de la FQ**, se enumeran, junto con su correspondiente tratamiento, a continuación:

- **Íleo meconial.** Se tratará inicialmente con enemas. Se usará cirugía en aquellos casos en los que fracasen estos.
- **Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID).** Incremento del aporte de enzimas pancreáticas, administración de laxantes o ablandadores de las heces y aumento del aporte de líquidos.
- **Prolapso rectal.** Reducción manual con presión suave.
- **Afectación hepatobiliar.** Cuando se encuentre elevación de los niveles de transaminasas o presente síntomas de afectación hepática leve, se iniciará tratamiento con ácido ursodesoxicólico, ya que tiene efecto citoprotector y fluidifica la bilis. Si evoluciona a enfermedad hepática crónica, el tratamiento será el de las complicaciones derivadas de la hipertensión portal. En caso de fallo hepático, se podrá indicar trasplante hepático siempre que no existan contraindicaciones (afectación respiratoria grave, colonización por *B. cepacia*).
- **Pancreatitis.** Reposo intestinal, sueroterapia intravenosa y analgesia.
- **Hiperglucemia.** Dieta; administración de insulina si la hiperglucemia es grave.

Nuevos fármacos en fibrosis quística

Recientemente se han desarrollado distintos **fármacos moduladores** de la enfermedad que consisten en terapias diseñadas para corregir la función de la proteína CFTR defectuosa. El principal objetivo es mejorar la función pulmonar y reducir las exacerbaciones, ya que son la principal causa de morbilidad en estos pacientes.

El ivacaftor potencia la apertura de los canales de cloro en la célula (fármaco potenciador), mientras que lumacaftor y tezacaftor aumentan el transporte de canales CFTR desde su síntesis en el núcleo hacia la membrana (fármacos correctores).

- La triple combinación de **ivacaftor + tezacaftor + elexacaftor** (Kaftrio®) se indica a pacientes mayores de 2 años que portan, al menos, una mutación F508del. Supone una oportunidad de tratamiento para el 75% de los pacientes con esta enfermedad en España (heterocigotos u homocigotos para F508del).
- Ivacaftor + lumacaftor (Orkambi®): se puede administrar a partir de un año de edad en pacientes homocigotos para F508del. Cuando el paciente cumple los 2 años se le cambia a la combinación ivacaftor + tezacaftor + elexacaftor.
- Ivacaftor en monoterapia: a partir de 4 meses para mutaciones clase tipo III o de apertura (muy raras en España).

Pronóstico

Actualmente, existe una **supervivencia media acumulativa** cercana a los 50 años, algo mayor que la de décadas pasadas, siendo algo mejor en varones. Cuando se inicia el tratamiento antes de que la afectación pulmonar sea importante, más del 90% de los pacientes sobreviven después de los 20 años de haberlo empezado.

El logro de una edad adulta independiente y productiva es un objetivo real para muchos de ellos.

3.8. Aspiración de cuerpo extraño

La aspiración de un cuerpo extraño es **más frecuente en niños menores de 5 años** mientras están comiendo o jugando. El paso de un cuerpo extraño a la vía aérea se suele acompañar de signos de dificultad respiratoria y, en la mayoría de los casos, el reflejo de la tos permite expulsarlo. En ocasiones, el cuerpo extraño puede alcanzar localizaciones más distales; en estos casos, la localización más frecuente es la bronquial, con predominio del bronquio principal derecho.

La **tos persistente** es el síntoma más frecuente. La auscultación pulmonar varía según el grado de obstrucción: si es leve y el aire pasa en ambas direcciones, se pueden auscultar sibilancias; mientras que si la obstrucción es mayor, puede impedir la entrada y salida de aire produciendo una atelectasia que se acompañe de hipoventilación.

Los hallazgos radiológicos (**Figura 3.14**) también varían: atrapamiento aéreo (lo más frecuente), atelectasias y, más raramente, neumotórax o neumomediastino.

Es importante realizar la radiografía en inspiración y espiración, ya que en espiración puede observarse un hemitórax hiperinsuflado por atrapamiento aéreo, debido al mecanismo valvular por el cual se mantiene la entrada de

aire por el bronquio parcialmente obstruido pero no así su salida completa. Una radiografía normal no descarta la presencia de un cuerpo extraño en la vía aérea, por lo que en caso de historia de atragantamiento se debe realizar una broncoscopia, que es la que confirmará el diagnóstico y, además, permite el tratamiento.

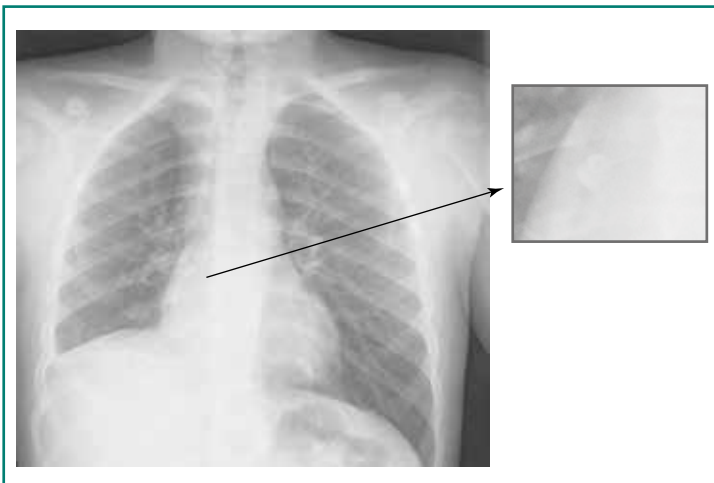


Figura 3.14. Radiografía anteroposterior de tórax que muestra cuerpo extraño en árbol bronquial derecho provocando atelectasia basal derecha y elevación del hemidiafragma.

Casos clínicos

Lactante de 5 meses que presenta, desde hace 3 días, fiebre, rino-rrea acuosa y estornudos, comenzando el día de la consulta con tos y dificultad respiratoria. En la exploración presenta taquipnea, tiraje subcostal, alargamiento de la espiración y crepitantes y sibilancias diseminados. ¿Cuál es el diagnóstico más probable de entre los siguientes?

- 1) Neumonía.
- 2) Asma.
- 3) Fibrosis quística.
- 4) Bronquiolitis.

RC: 4

Ante un niño de 2 años de edad que, estando previamente bien, se despierta bruscamente por la noche con tos perruna, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria, pulso acelerado y afebril, pensaremos en:

- 1) Laringotraqueítis aguda.
- 2) Laringitis espasmódica.
- 3) Epiglotitis aguda.
- 4) Difteria.

RC: 2

Un niño de 4 años acude a Urgencias acompañado de su padre que refiere que desde hace varias horas se queja de dolor de garganta y presenta fiebre de 39,5 °C. Cuando usted lo ve presenta mal estado general, está sentado, con la boca abierta, presentando salivación intensa. Con respecto al proceso que sospecha, señale la opción falsa, de entre las siguientes:

- 1) Este cuadro clínico no suele precisar intubación endotraqueal.
- 2) En la radiografía lateral de faringe se podrá apreciar la epiglotis aumentada de tamaño.
- 3) El tratamiento farmacológico de elección es cefotaxima i.v. + vancomicina i.v.
- 4) Pueden aparecer como complicación otras infecciones, como la otitis media o la neumonía.

RC: 1

04

Patología digestiva pediátrica

Orientación MIR

Este tema es, junto con el de neonatología, el más importante de Pediatría. Deben conocerse las principales enfermedades digestivas de la infancia y saber diagnosticarlas. Ha de prestarse especial atención a la invaginación, el divertículo de Meckel y a la estenosis hipertrófica del píloro. Es importante también diferenciar el estreñimiento funcional de la enfermedad de Hirschsprung. Hay que repasar la enfermedad celíaca, principalmente el algoritmo diagnóstico. Se debe conocer la etiología y el tratamiento de la diarrea aguda. También es muy importante el apartado de alergias, especialmente la anafilaxia.

Preguntas MIR

- MIR 22-23, 79; MIR 22-23, 80; MIR 22-23, 82
- MIR 21-22, 7
- MIR 20-21, 73
- MIR 19-20, 82
- MIR 18-19, 176
- MIR 17-18, 156; MIR 17-18, 158; MIR 17-18, 161; MIR 17-18, 163
- MIR 16-17, 177
- MIR 15-16, 71-DG; MIR 15-16, 156
- MIR 14-15, 170; MIR 14-15, 172
- MIR 13-14, 85-DG; MIR 13-14, 179; MIR 13-14, 180
- MIR 12-13, 33; MIR 12-13, 34; MIR 12-13, 160

Conceptos clave

- ◉ La estenosis hipertrófica de píloro (EHP) afecta preferentemente a varones de entre 14-21 días de vida (como casi toda la patología digestiva pediátrica, es más frecuente en el varón). Su etiología es desconocida y el síntoma fundamental son los vómitos, alimentarios (no biliosos) y emitidos con fuerza ("en proyectil"). Cursa con deshidratación y alcalosis metabólica, hipopotasemia e hipocloremia. Su tratamiento es quirúrgico (piloromiotomía extramucosa de Ramsted).
- ◉ El divertículo de Meckel es un vestigio del conducto onfalomesentérico que se localiza en el íleon. La mayor parte de pacientes permanecen asintomáticos; entre los que desarrollan manifestaciones clínicas, destaca la hemorragia digestiva indolora. La técnica diagnóstica de elección es la gammagrafía con Tc-99.
- ◉ Las invaginaciones afectan generalmente a niños de entre 3 meses-6 años. Pueden ser primarias o secundarias; la localización más frecuente de las primarias es la ileocecal. El cuadro típico se caracteriza por vómitos y períodos de irritabilidad alternando con períodos de letargia. Para confirmar el diagnóstico, se realiza una ecografía de abdomen observando una imagen en "donut" de la zona invaginada.
- ◉ La alergia a proteínas de la leche de vaca (APLV) cursa tanto con síntomas digestivos como con síntomas extradigestivos (cutáneos, respiratorios). En la APLV mediada por IgE el órgano diana es la piel. En la NO mediada por IgE es el tracto digestivo. El diagnóstico de APLV es esencialmente clínico. El pilar terapéutico es la sustitución de la fórmula convencional por un hidrolizado extensamente proteico.
- ◉ La anafilaxia es un cuadro alérgico de inicio brusco y grave que compromete distintos órganos y puede ser mortal. El tratamiento de elección de la anafilaxia es la adrenalina intramuscular.
- ◉ La diarrea aguda suele ser de causa infecciosa (principalmente por virus y entre ellos el rotavirus). No suele precisar pruebas complementarias. Su tratamiento consiste en un adecuado aporte hídrico con suero de rehidratación oral y la reintroducción de la nutrición enteral.
- ◉ La enfermedad celíaca es una intolerancia permanente al gluten. Los anticuerpos más sensibles son los IgA antitransglutaminasa y los antiendomiso son los más específicos. En algunos casos seleccionados se puede establecer el diagnóstico de enfermedad celíaca sin necesidad de biopsia. El tratamiento consiste en hacer una dieta exenta de gluten de por vida.

4.1. Atresia y fístula traqueoesofágica

■ Clasificación

Constituye la **anomalía congénita esofágica más frecuente**. Existen diversas clasificaciones, aunque la más aceptada es la clasificación de Ladd, que distingue los siguientes **cinco tipos** (Figura 4.1):

- **Tipo I.** Atresia sin fístula.
- **Tipo II.** Fístula proximal y atresia distal.
- **Tipo III.** Atresia proximal y fístula distal. Es la forma más frecuente (alrededor del 85% de los casos) ► MIR 14-15, 170 .
- **Tipo IV.** Doble fístula.
- **Tipo V.** Fístula sin atresia.

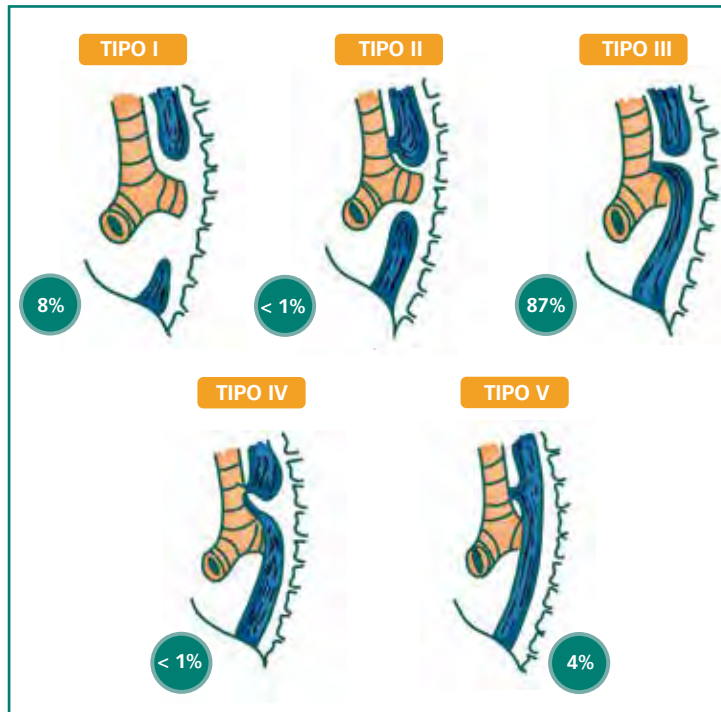


Figura 4.1. Atresia de esófago.

■ Clínica

Se debe sospechar esta patología ante los síntomas que aparecen en la Tabla 4.1.

SÍNTOMAS
Antecedentes de polihidramnios (que se produce por la imposibilidad del feto para deglutir el líquido amniótico)
Imposibilidad para pasar una sonda nasogástrica (SNG)
Sialorrea
Cianosis y atragantamiento con las tomas

Tabla 4.1. Síntomas de atresia y fístula traqueoesofágica.

Si existe una **fístula traqueoesofágica distal**, aparecerá distensión abdominal importante debido al paso de aire desde la vía aérea a través de la fístula, mientras que si no hay fístula distal, el abdomen estará excavado.

Las formas con **fístula proximal** cursan con aspiraciones masivas con la alimentación. La fístula sin atresia (en "H") puede manifestarse de forma más larvada como neumonías recurrentes.

Esta malformación se asocia a una mayor incidencia de prematuridad y, en aproximadamente un 30-50% de los casos, aparece junto con otras anomalías, pudiendo formar parte de la asociación VACTERL (malformaciones vertebrales, anorrectales, cardíacas, traqueales y esofágicas, renales y de extremidades, en inglés *Limb*, especialmente displasia radial), síndrome CHARGE (coloboma, malformaciones cardíacas, atresia de coanas, retraso en el crecimiento, malformaciones genitourinarias y del oído) y, especialmente, malformaciones cardíacas o alteraciones genitourinarias.

Recuerda

- Fístula proximal → cianosis y atragantamiento con las tomas.
- Fístula distal → distensión abdominal.
- Sin fístula → abdomen excavado.

■ Diagnóstico

El diagnóstico se realiza por:

- Sospecha clínica e imposibilidad para pasar una SNG.
- Radiografía simple de abdomen, en la que aparecerá la sonda que se ha intentado pasar enrollada en el bolsón esofágico. En caso de que exista fístula distal, el estómago estará lleno de aire (Figura 4.2).
- Radiografía con contraste hidrosoluble (no se debe usar bario por riesgo de neumonitis).
- En las fístulas sin atresia (en "H"), la tipo V, puede ser necesario hacer una broncoscopia.

■ Tratamiento

El tratamiento es **quirúrgico**. Conviene no demorar la cirugía, siempre que el estado del paciente lo permita, con el fin de prevenir aspiraciones del contenido esofágico a los pulmones, lo que podría producir neumonitis. La complicación posquirúrgica más frecuente es el reflujo gastroesofágico (RGE), que suele ser grave y contribuye de manera significativa al desarrollo de la enfermedad respiratoria (enfermedad reactiva de las vías respiratorias). Otras complicaciones que se pueden observar son dehiscencia de la anastomosis, recidiva de la fístula traqueoesofágica o estenosis esofágica. Muchos pacientes tienen una traqueomalacia asociada que mejora con el crecimiento del niño.

Recuerda

- Recuerda que la **atresia** más frecuente es la tipo III. La prioridad de cirugía se basa en el riesgo de **neumonitis por aspiración**. La complicación posquirúrgica más habitual es el **reflujo gastroesofágico**.



Figura 4.2. Atresia esofágica. SNG en bolsón esofágico.

4.2. Hernias diafragmáticas congénitas

Las distintas hernias diafragmáticas se muestran en la Figura 4.3.

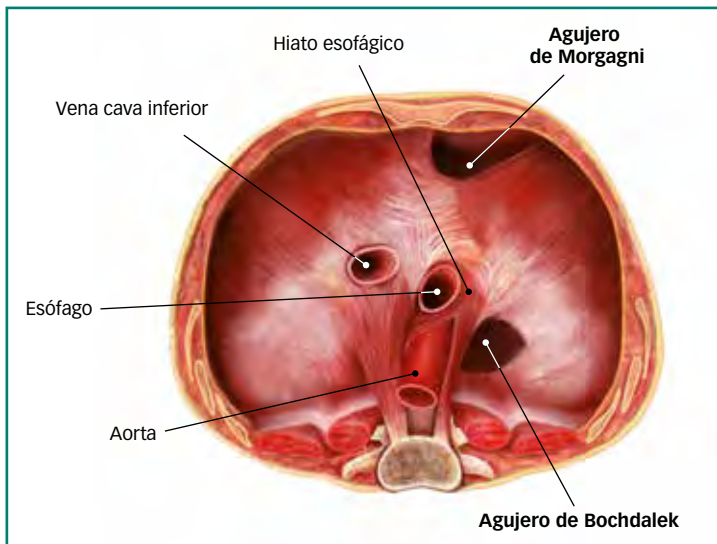


Figura 4.3. Hernias diafragmáticas.

■ Hernia de Bochdalek

La **hernia de Bochdalek** es el tipo de **hernia diafragmática congénita** (HDC) más frecuente (prevalencia 2,3-2,4 por cada 10.000 nacidos vivos). Aunque en el 60% de los casos se presentan de manera aislada, pueden asociar anomalías en el sistema cardiovascular, urogenital, osteomuscular y nervioso central. Su localización es posterolateral, sobre todo izquierda. Es consecuencia de una alteración en el cierre de los canales pleuroperitoneales posterolaterales durante el desarrollo embrionario.

La mayoría de los pacientes asocia malrotación intestinal con hipoplasia pulmonar, debida esta, a su vez, a la "ocupación" del hemitórax por el contenido abdominal a través del orificio herniario ► MIR 17-18, 161.

Recuerda

- Hernia de Bochdalek: hernia *BACK-and-LEFT*, posterior e izquierda.

Clínica

Se manifiesta como cianosis, depresión respiratoria posnatal, hipertensión pulmonar, cavidad abdominal excavada (al haberse desplazado parte del contenido abdominal a la cavidad torácica) y desplazamiento del latido cardíaco a la derecha.

Recuerda

- La malformación intestinal más frecuentemente asociada es la malrotación intestinal.

Diagnóstico

El diagnóstico se realiza:

- **Prenatal** por ecografías (50-70% de los diagnósticos).
- **Posnatal** por radiografía de tórax (visualización de asas intestinales o imágenes circulares aéreas en el tórax y corazón desplazado hacia la derecha) (Figura 4.4).



Figura 4.4. Hernia de Bochdalek: radiografía.

Tratamiento

En primer lugar, es preciso estabilizar la hipertensión pulmonar (hiperventilación controlada, óxido nítrico inhalado, ECMO). Solo entonces se debe proceder al cierre quirúrgico a las 24-72 horas. La oclusión traqueal endoscópica fetal (FETO) dentro del útero con la atención posnatal estándar mejora el pronóstico de los casos moderados y, especialmente, en los graves.

Pronóstico

La HDC sigue siendo una anomalía congénita con una mortalidad del 20 al 30%, una morbilidad significativa (enfermedad pulmonar crónica por hipertensión vascular pulmonar, retraso neurocognitivo, enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE), deformidades osteomusculares y complicaciones quirúrgicas como la obstrucción intestinal o la recurrencia de las hernias) y una discapacidad prolongada.

Hernia de Morgagni

La **hernia de Morgagni** es una **hernia paraesternal diafragmática anterior o retroesternal**. Suele ser asintomática y diagnosticarse de forma incidental, al realizar una radiografía de tórax por otro motivo. En el caso de que produzca sintomatología suele ser de tipo gastrointestinal. Su diagnóstico suele llevarse a cabo mediante radiografía, pero, a veces, puede ser necesaria la realización de estudios con contraste o con tomografía computarizada. Su tratamiento es quirúrgico por el riesgo de estrangulación que conlleva (**Figura 4.5**).

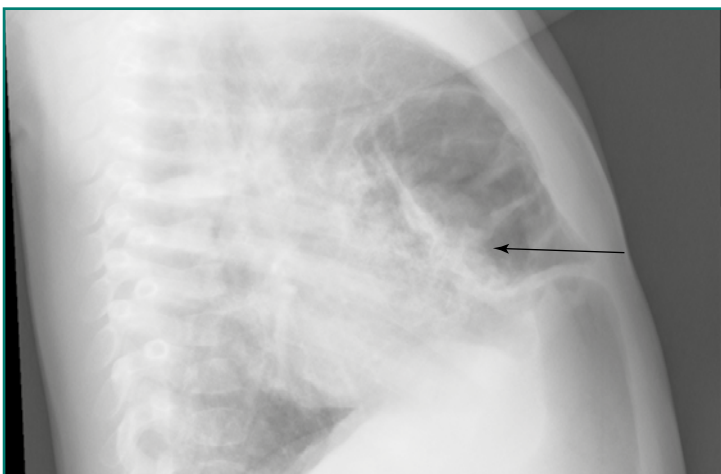


Figura 4.5. Radiografía lateral de tórax: se aprecia el ascenso de las asas intestinales por la parte ventral del diafragma.

4.3. Reflujo gastroesofágico

Definición

El **reflujo gastroesofágico (RGE)** se define como el **paso retrógrado y sin esfuerzo del contenido gástrico hacia el esófago**. Su incidencia está aumentada en niños con parálisis cerebral, síndrome de Down o retraso psicomotor. Deben diferenciarse dos tipos:

- **RGE fisiológico o madurativo.** Afecta a niños pequeños, generalmente menores de 12 meses. Cursa con regurgitaciones y no produce retraso ponderoestatural ni otra clínica acompañante. Pocas veces ocurre en la primera semana de vida o a partir del sexto mes, y normalmente se resuelve antes de los 12 meses, al adoptar el niño la posición erecta y modificarse la consistencia de los alimentos.
- **RGE patológico o enfermedad por RGE (ERGE).** Situación patológica en la que aparecen, junto con el reflujo, otros síntomas o complicaciones derivados del mismo. Es más probable si los síntomas se inician a partir de los 6 meses o si persisten más allá de los 12 meses de edad.

Recordar

- El RGE en la infancia puede ser fisiológico (en niños menores de 12 meses, si no aparecen complicaciones) o patológico (si aparecen complicaciones).

Etiopatogenia

El mecanismo principalmente implicado en la aparición de RGE es la relajación transitoria del esfínter esofágico inferior por inmadurez. El retraso en el vaciamiento gástrico contribuye a la aparición de los episodios de reflujo. Otros factores que pueden participar son el aumento de la presión intraabdominal (llanto, tos, defecación), la rectificación del ángulo de la unión esofagagástrica, la hernia de hiato, la gastrostomía, la atresia de esófago intervenida, las comidas copiosas y el ejercicio físico.

Clínica

El síntoma más frecuente del RGE fisiológico es el vómito atónico o regurgitación, que suele ser posprandial y de contenido alimentario. En ocasiones pueden ser vómitos proyectivos. Además, existe una serie de signos y síntomas sugestivos de ERGE y otros que se consideran de alarma que, cuando están presentes, deben alertar de la **existencia de otras enfermedades**:

- **Escasa ganancia ponderal.** El dolor retroesternal aumenta tras las comidas, por lo que frecuentemente presentan anorexia y rechazo de tomas, lo que, junto con los vómitos importantes, contribuye a la malnutrición.
- **Clínica respiratoria.** En forma de neumonías de repetición por microaspiración de contenido gástrico (más frecuente en niños con enfermedad neurológica), laringitis de repetición (estridor inspiratorio intermitente), asma de difícil control, tos crónica de predominio nocturno, apneas obstructivas en el lactante (desencadenadas por el laringoespasma).
- **Esofagitis.** Cursa con irritabilidad, disfagia, rechazo de las tomas, anemia ferropénica y sangrado digestivo (hematemesis, melenas o sangre oculta en las heces).
- **Síndrome de Sandifer.** Los pacientes muestran tendencia al opistótonos, posturas cefálicas anómalas en relación con la protección de la vía aérea en caso de RGE (**Figura 4.6**).



Figura 4.6. Síndrome de Sandifer.



■ Diagnóstico

En el caso del RGE fisiológico o madurativo, es suficiente para el diagnóstico una historia clínica sugerente y una exploración física completa, por lo que no son necesarias pruebas complementarias. En el caso de ERGE, se realiza una aproximación diagnóstica escalonada en el caso de que no exista una adecuada respuesta al tratamiento (Figura 4.7). Las pruebas complementarias que pueden llevarse a cabo son:

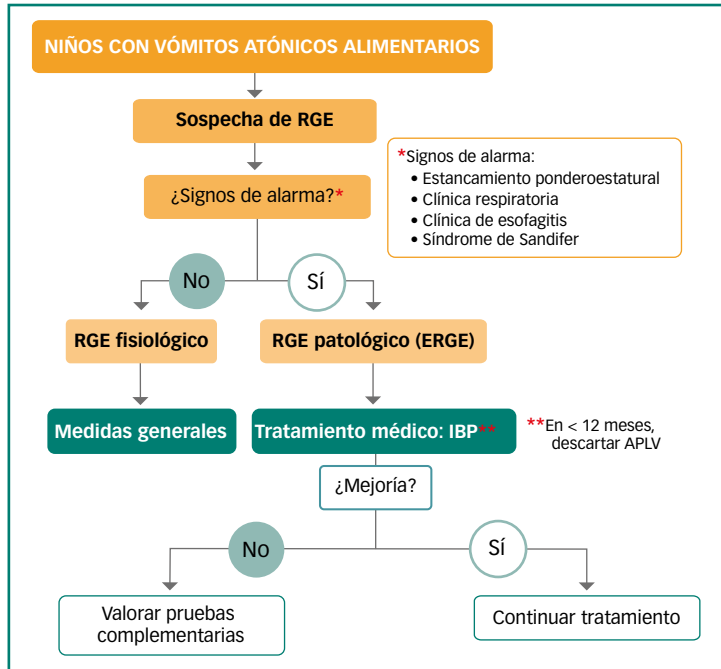


Figura 4.7. Algoritmo diagnóstico-terapéutico en el niño con vómitos atónicos alimentarios.

- **pHmetría de 24 horas.** Permite constatar la frecuencia y la duración de los episodios de RGE ácido y relacionarlos con la clínica. Es la prueba más sensible y específica al cuantificar el RGE, pero no se realiza de forma rutinaria; está indicada para verificar la eficacia del tratamiento, evaluar los casos de ERGE con manifestaciones extradigestivas o en casos de mala respuesta al tratamiento. No mide episodios de reflujo débilmente ácidos o no ácidos, no valora el volumen refluído, no correlaciona la gravedad del RGE con la gravedad de los síntomas y no detecta complicaciones (esofagitis).
- **Impedanciometría intraesofágica multicanal combinada con pHmetría.** Ofrece mayor información que la pHmetría aislada, ya que detecta reflujo ácido, no ácido y débilmente ácido. Puede ser la prueba que reemplace a la pHmetría como referencia en el diagnóstico de ERGE, pero no está disponible en todos los centros.
- **Tránsito digestivo superior.** Se trata de una prueba poco sensible (con muchos falsos negativos) pues se realiza en un momento puntual en el tiempo. No se recomienda en la evaluación diagnóstica de ERGE por su baja rentabilidad. Podría utilizarse ante la sospecha de anomalías anatómicas (Figura 4.8).
- **Ecografía.** No hay evidencia para su uso en el diagnóstico de ERGE.
- **Manometría.** No hay evidencia para su uso en el diagnóstico de ERGE.
- **Endoscopia con toma de biopsias.** No hay evidencia para apoyar su uso en el diagnóstico de ERGE porque un resultado normal no puede descartar enfermedad (bajo valor predictivo negativo). En el algoritmo del niño mayor, tiene su indicación cuando persisten los síntomas a pesar del tratamiento con inhibidor de la bomba de protones (IBP) o reaparecen al suspenderlos para confirmar erosiones (esofagitis) o esofagitis eosinofílica.

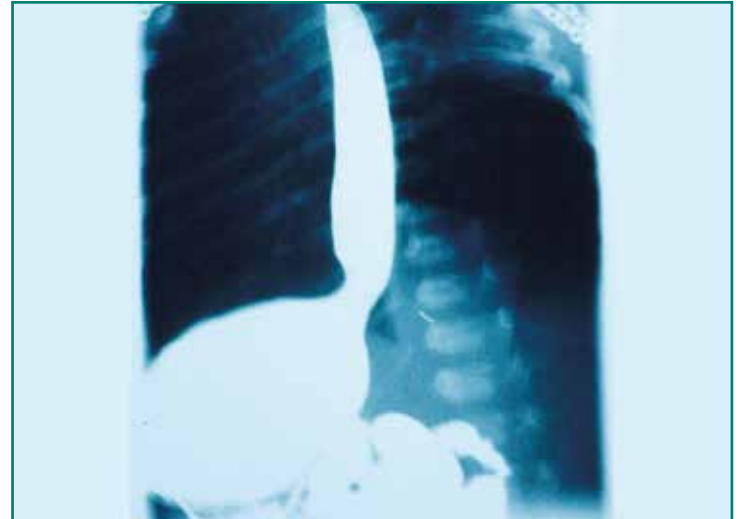


Figura 4.8. Tránsito digestivo superior.

Tratamiento

El tratamiento del RGE se resume en la Figura 4.9.

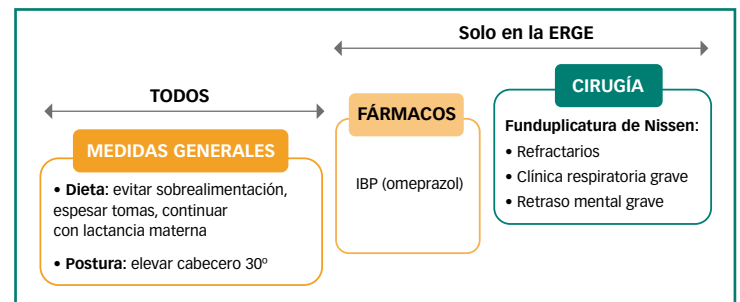


Figura 4.9. Tratamiento escalonado de la RGE.

Consiste en los siguiente:

- **Medidas generales.** Se informará y tranquilizará a los padres sobre las características fisiológicas y benignas del proceso, y de su resolución espontánea en la mayoría de los lactantes.
 - **Pautas dietéticas:**
 - › El espesamiento de la fórmula, utilizado en el pasado como tratamiento del RGE, puede incluso aumentar el número de regurgitaciones al enlentecer el tránsito e incrementar el tiempo de contacto del material ácido regurgitado con la mucosa esofágica, por lo que no está clara su utilidad en el tratamiento del RGE. Se debe evitar la sobrealimentación del lactante.
 - › Existen lactantes con alergia a las proteínas de la leche de vaca que asocian RGE, por lo que, ante su sospecha, se puede realizar una prueba durante 2-4 semanas sustituyendo la fórmula normal por la hidrolizada, o bien retirar los lácteos de la dieta materna en niños alimentados al pecho y comprobar mejoría de los síntomas.
 - › En el niño mayor, se recomienda disminuir la ingesta de tomate, chocolate, menta, cítricos, bebidas carbonatadas o con cafeína, y reducción de peso si es necesario.
 - **Medidas posturales:**
 - › En los lactantes, la posición en decúbito lateral izquierdo podría reducir los episodios de reflujo, pero no está recomendada por el riesgo de muerte súbita.
 - › En los niños mayores, se aconseja elevar el cabecero de la cama 30° sobre la horizontal.

- **Tratamiento farmacológico.** Se utilizan en la ERGE. Los IBP (omeprazol) han demostrado ser los más efectivos. Los fármacos procinéticos (domperidona, metoclopramida, eritromicina) no han demostrado gran eficacia en estudios controlados.
- **Cirugía.** La funduplicatura de Nissen se utilizará en el caso de complicaciones cardiorrespiratorias graves, en niños con patología crónica que condicione mayor riesgo de complicaciones, en ERGE refractaria a medicación o ante necesidad de tratamiento permanente.

Recuerda

- RGE fisiológico: diagnóstico clínico + medidas generales.
- ERGE: diagnóstico clínico + IBP. Valorar pHmetría/endoscopia si no hay respuesta.
- ERGE refractaria o complicaciones graves: considerar cirugía.

4.4. Estenosis hipertrófica de píloro

■ Incidencia

La **estenosis hipertrófica del píloro (EHP)** ▶ MIR 22-23, 82 es más frecuente en varones de raza blanca, sobre todo si son primogénitos, antecedente de parto pretérmino, hijo de madre de mayor edad, administración de tabaco durante el embarazo, lactancia artificial y toma de macrólidos (eritromicina, azitromicina) en neonatos < 2 semanas de vida. También hay una posible asociación entre el uso de estos antibióticos durante el embarazo y la lactancia y el desarrollo de EHP en sus descendientes. Existe una incidencia familiar en aproximadamente el 15% de los casos. La etiología es desconocida, aunque probablemente sea multifactorial (por la suma de una predisposición genética y de factores ambientales).

■ Clínica

La presentación clásica de la EHP (Figura 4.10) consiste en vómitos proyectivos inmediatos tras las tomas, alimentarios, no biliosos, con hambre e irritabilidad continua tras el vómito. Comienza entre las 3-6 semanas de vida (es raro a partir del tercer mes), siendo el momento más frecuente en torno a los 21 días de vida. En algunos casos puede existir ictericia por enlentecimiento de la circulación enterohepática y disminución de la conjugación hepática. Debido a la pérdida de hidrogeniones y de cloro y potasio con los vómitos, se produce alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica, aunque estas alteraciones suelen ser tardías

▶ MIR 22-23, 82; MIR 14-15, 172 .

Recuerda

- Caso clínico típico de estenosis hipertrófica del píloro: varón de 21 días de vida, primogénito, con clínica de vómitos proyectivos NO BILIOSOS, avidez por las tomas y alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica.

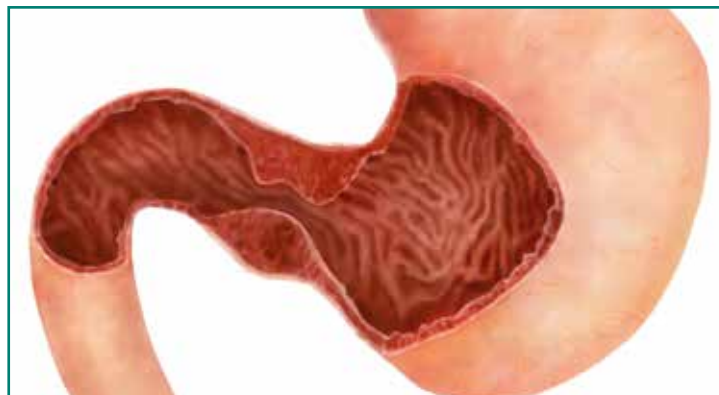


Figura 4.10. Estenosis hipertrófica de píloro: imagen anatómica.

■ Exploración física

En la exploración física, se objetivan grados variables de deshidratación. En algunos casos, puede palparse la "oliva pilórica" en el cuadrante superior derecho del abdomen, con mayor facilidad si el paciente acaba de vomitar (la relajación de la musculatura abdominal favorece la palpación de este signo). A veces pueden observarse las ondas peristálticas gástricas, de amplitud aumentada con el fin de "vencer" la estenosis.

■ Diagnóstico

El diagnóstico se realiza mediante:

- **Ecografía abdominal.** Es la técnica de elección. Se detectará un grosor del músculo pilórico superior a 3 mm y longitud global del canal pilórico superior a 15 mm. Si las medidas están en el límite, se debe repetir la ecografía en 24-48 horas (Figura 4.11) ▶ MIR 17-18, 158; MIR 13-14, 179 .
- **Radiografía simple de abdomen y con bario.** No están indicadas ya para descartar EHP.
- **Analítica de sangre.** Se debe realizar, además de las pruebas de imagen, para detectar alteraciones hidroelectrolíticas.

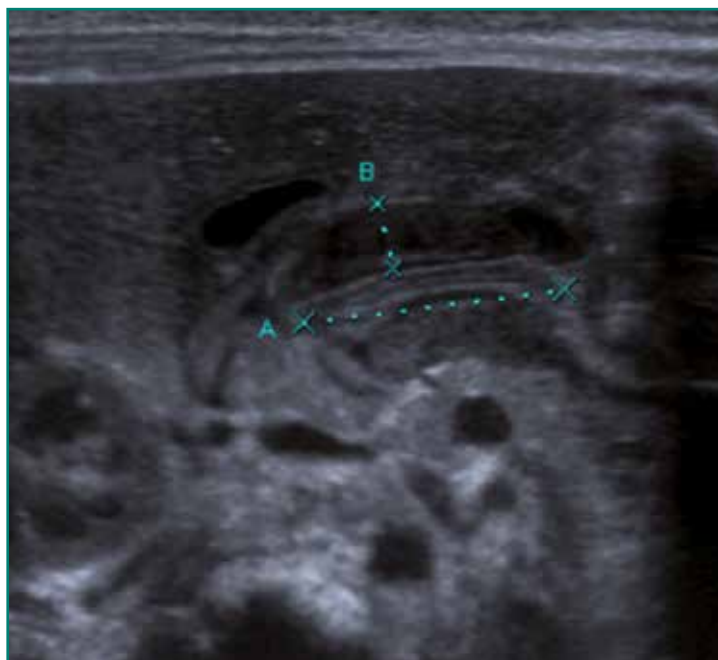


Figura 4.11. Píloro alargado y engrosado en ecografía abdominal.



■ Diagnóstico diferencial

Hay que hacerlo, fundamentalmente, con la atresia pilórica (vómitos proyectivos no biliosos y desde las primeras tomas, con imagen de única burbuja en la radiografía) y la atresia duodenal (más frecuente en afectos de síndrome de Down, con vómitos biliosos desde el nacimiento e imagen de doble burbuja en la radiografía) (Tabla 4.2).

PATOLOGÍA	TIPO DE VÓMITO	RADIOGRAFÍA	INICIO
Estenosis hipertrófica de píloro	No bilioso	Distensión gástrica con escaso gas distal	3-6 semanas
Atresia de píloro	No bilioso	Imagen de única burbuja	Al nacimiento
Atresia de duodeno	Bilioso	Imagen de doble burbuja	Al nacimiento

Tabla 4.2. Diagnóstico diferencial de vómitos en neonato y lactante pequeño.

Recuerda

- La atresia duodenal es más frecuente en niños con síndrome de Down y produce vómitos biliosos desde el nacimiento.
- Regla: en el Down = atresia Duodenal = signo Doble burbuja.

■ Tratamiento

Hay que distinguir:

- Tratamiento preoperatorio.** Corrección de la deshidratación y de las alteraciones hidroelectrolíticas con fluidoterapia intravenosa.
- Tratamiento quirúrgico.** Piloromiotomía extramucosa de Ramsted (pueden existir vómitos posoperatorios secundarios al edema del píloro producido por la propia incisión).

4.5. Estreñimiento funcional y enfermedad de Hirschsprung

El estreñimiento es un **motivo de consulta muy frecuente** en pediatría. Aunque existen unos criterios estrictos para su definición, en la práctica se

considera estreñimiento la disminución en la frecuencia de las deposiciones o la dificultad para la defecación. El ritmo intestinal es muy variable en las distintas edades de la vida, especialmente en la época de lactante. Lo importante es saber diferenciar el estreñimiento funcional del patológico, ya que el primero tiene lugar en niños sanos y no precisa la realización de pruebas complementarias.

■ Estreñimiento funcional

Etiología

Más del 90% de los casos de estreñimiento son **de tipo funcional o idiopático**. En ellos suele haber un desencadenante agudo que puede ser el inicio de la alimentación complementaria, la retirada del pañal o la incorporación al colegio. En estos niños se produce una retención de heces y, secundariamente, temor a la defecación, lo que conlleva una distensión rectal progresiva con eventual formación de fecalomas y posibilidad de incontinencia o encopresis por rebosamiento.

En los lactantes pequeños (menores de 6 meses), existe un cuadro similar al estreñimiento funcional llamado disquecia del lactante. Son lactantes sanos, generalmente de 1 mes de edad, que presentan episodios de gran esfuerzo para la defecación y llanto que duran aproximadamente 10-20 minutos y cesan con el paso de las heces, que suelen ser líquidas o blandas. Se debe a un fallo en la coordinación entre el aumento en la presión intraabdominal y la relajación de la musculatura del suelo pélvico; su evolución natural es hacia la resolución espontánea, por lo que no precisa tratamiento.

En los casos de **estreñimiento funcional**, está indicado el inicio de tratamiento sin necesidad de pruebas complementarias. El diagnóstico se basa en una buena historia clínica y una exploración física completa. Es útil preguntar a los padres sobre las características de las heces y valerse de escalas como la de Bristol (Figura 4.12). No obstante, si aparecen signos de alarma (Tabla 4.3) en la historia clínica o la exploración o no responde al tratamiento a pesar de un adecuado cumplimiento, se debe sospechar una enfermedad orgánica (Tabla 4.4) y realizar pruebas complementarias dirigidas para descartarla.

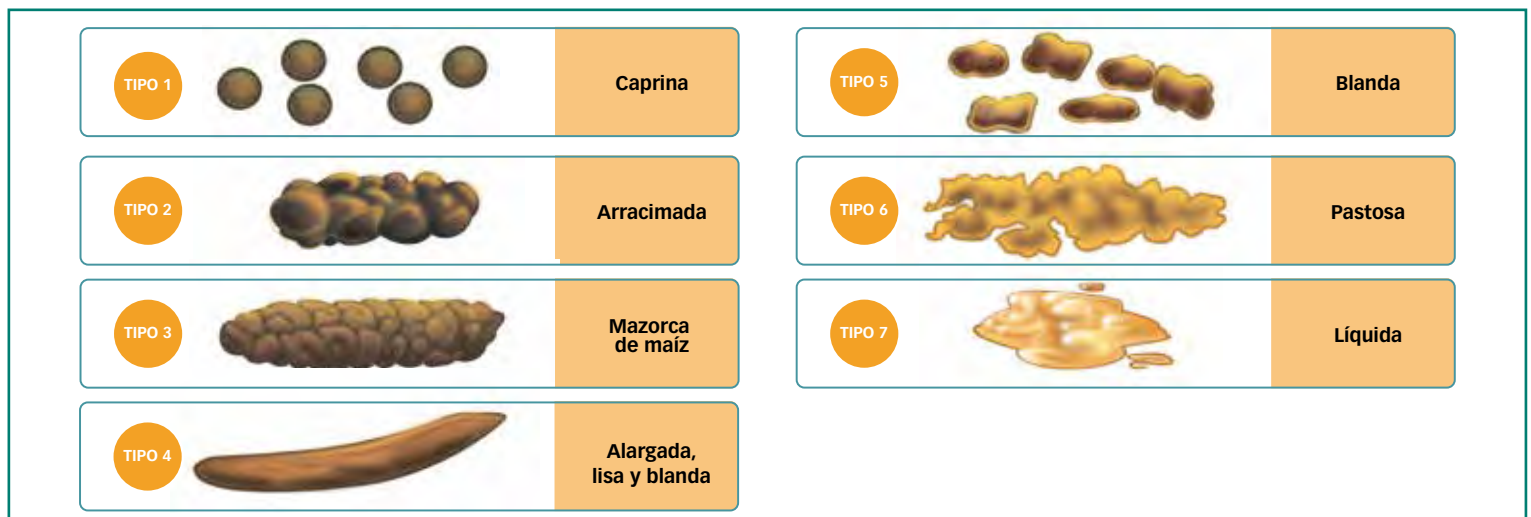


Figura 4.12. Escala de Bristol de consistencia de las heces.

ESTREÑIMIENTO: SIGNOS DE ALARMA

Retraso en la eliminación del meconio. Estreñimiento desde el nacimiento
Retraso ponderoestatural
Sangre en heces (salvo fisura anal)
Fiebre
Vómitos biliosos
Ampolla rectal vacía. Hipertonía del esfínter anal
Distensión abdominal persistente
Infecciones respiratorias de repetición
Incontinencia urinaria

Tabla 4.3. Signos de alarma en el estreñimiento.

ALGUNAS CAUSAS ORGÁNICAS DE ESTREÑIMIENTO

Anatómicas	Malformaciones anorrectales Ano anterior
Alteraciones de motilidad	Enfermedad de Hirschsprung Seudoobstrucción crónica Miopatías
Neurológicas	Parálisis cerebral Alteraciones de médula espinal
Metabólicas	Hipopotasemia Hipercalcemia
Otras	Enfermedad celíaca Alergia a proteínas de leche de vaca Hipertiroidismo e hipotiroidismo

Tabla 4.4. Enfermedades orgánicas asociadas al estreñimiento.

Tratamiento

Consiste en:

- **Desimpactación fecal.** Si existe retención fecal, se realizará una desimpactación oral con laxantes osmóticos como el polietilenglicol y/o rectal con enemas, siendo preferible la vía oral. Es importante tratar lesiones perianales con baños antisépticos, pomadas cicatrizantes o de corticoides.
- **Mantenimiento.** Para prevenir recurrencias, se debe mantener el laxante osmótico durante períodos prolongados y llevar a cabo una adecuada ingesta de líquidos y fibra de forma gradual (durante el estreñimiento deben evitarse los alimentos con fibra). Hay que evitar el consumo excesivo de leche y derivados (máximo 500 mL/día), y educar el hábito defecatorio (sentarse en torno a 10 minutos en el inodoro todos los días; a ser posible a la misma hora; y preferiblemente tras la comida, para aprovechar el reflejo gastrocólico).

Megacolon agangliónico congénito o enfermedad de Hirschsprung

Incidencia

El **megacolon agangliónico congénito** supone la causa más frecuente de obstrucción intestinal baja en el recién nacido (afecta a 1 de cada 5.000 recién nacidos). Tiene una mayor incidencia en varones y, en un 70% de los casos, es aislada y esporádica, mientras que en el 30% restante está asociada a otras anomalías: cromosómicas (trisomía 21 o síndrome de Down en un 90%), sindrómicas (Waardenburg, Ondine) y/o malformativas (cardíacas, urinarias, craneofaciales o malrotaciones intestinales).

Etiología

La enfermedad de Hirschsprung se debe a una **inervación anómala del colon**, secundaria a una interrupción en la migración neuroblástica, que da lugar a una ausencia del sistema nervioso parasimpático intramural (plexos de Meissner y Auerbach) y una hiperplasia compensadora del sistema nervioso parasimpático extramural (fibras colinérgicas). Este trastorno suele ser esporádico, si bien se han demostrado casos con patrones de **herencia autosómica dominante y autosómica recesiva** en algunos grupos familiares.

Los **defectos genéticos** se han identificado con mayor frecuencia en los genes *RET* y *EDNRB*. La mutación en el gen *RET* está presente en el 50% de los casos y, a su vez, se relaciona con los síndromes *MEN-2* y con casos esporádicos de carcinoma medular de tiroides (regla nemotécnica "CA-FE PARA 2 a 10 euros": Cáncer medular de tiroides, FEo-cromocitoma, hiperPARAtiroidismo, síndrome MEN-2, cromosoma 10) **MIR 17-18, 156**. Otros genes implicados son: *EDN3*, *ECE1*, *SOX10*, *PHOX2B*, *NRG1*.

La afectación generalmente es segmentaria y, en aproximadamente el 75% de los pacientes, el segmento afectado es el **recto-sigma**. Con menor frecuencia, el segmento afecto tiene una mayor extensión (que siempre va de distal a proximal).

Recomenda

- En la enfermedad de Hirschsprung, secundariamente a un trastorno en la migración de los neuroblastos, hay una ausencia de células ganglionares, por lo que no se formarán los plexos mesentéricos.

Clínica

En más del 90% de los casos, suele manifestarse en el período neonatal como un retraso en la eliminación del meconio, que cursa como una obstrucción intestinal neonatal con rechazo de las tomas, estreñimiento, distensión abdominal y vómitos biliosos.

En algunos niños que terminan por evacuar el meconio, aparece posteriormente un estreñimiento crónico de inicio posnatal, pudiendo asociar retraso ponderal o síntomas de compresión ureteral. Pueden presentar vómitos fecaloideos, acompañados de signos de deshidratación. Otra forma es la que alterna períodos de estreñimiento con episodios de diarrea, que pueden llegar a provocar una enteropatía pierde-proteínas. Son raras la urgencia y la encopresis (ensuciamiento por rebosamiento), que prácticamente excluyen la enfermedad de Hirschsprung aunque pueden manchar la ropa interior por escurrimiento anal (*soiling*).

Exploración física

Se aprecia una importante distensión abdominal y puede palparse una gran masa fecal en la fosa ilíaca izquierda, pero en el tacto rectal la ampolla se encuentra vacía de heces y se aprecia hipertonía del esfínter anal (**Figura 4.13**).

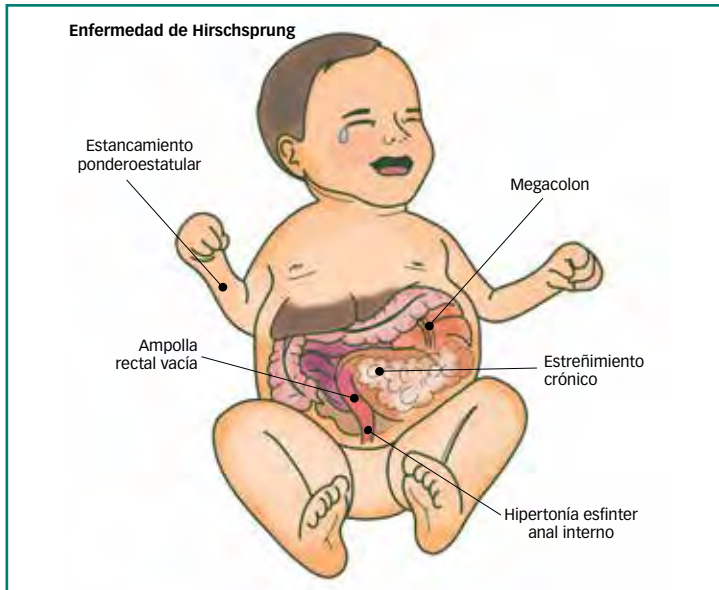


Figura 4.13. Enfermedad de Hirschsprung.

Complicaciones

La principal complicación es el sobrecrecimiento bacteriano, seguida de riesgo de enterocolitis por *Clostridium difficile* y retraso ponderoestatural.

Diagnóstico

El diagnóstico (Tabla 4.5) se realiza mediante ► MIR 20-21, 73 :

- **Radiografía simple (Figura 4.14A).** Distensión importante de asas con ausencia de aire a nivel rectal.
- **Enema opaco (Figura 4.14B).** Se aprecia un cambio brusco en el diámetro del colon entre el segmento afecto (estenosado) y la porción sana (distendida). En el segmento agangliónico, aparecen contracciones en dientes de sierra. Existe también un retraso en la eliminación del contraste.

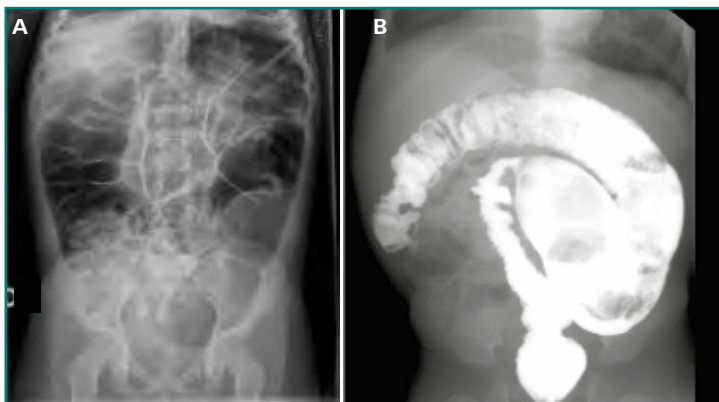


Figura 4.14. Enfermedad de Hirschsprung: radiografía abdominal con distensión del colon y ausencia de aire distal (A) y enema opaco con estenosis distal (imagen en dientes de sierra) y dilatación colónica (B).

- **Manometría anorrectal.** Ausencia de relajación del esfínter anal interno ante un aumento de presión a ese nivel (lo normal es su relajación).
- **Biopsia rectal por aspiración.** Proporciona el diagnóstico definitivo. Se deben tomar varias muestras. En el segmento afectado, se observa una ausencia de células ganglionares (ausencia de plexo de Meissner y Auerbach) con aumento de la acetilcolinesterasa y de las terminaciones nerviosas. En la zona previa a la zona dañada existe hipertrofia muscular.

Diagnóstico diferencial

Se debe realizar diagnóstico diferencial (Tabla 4.5) entre el megacolon congénito y el megacolon funcional o adquirido que se caracteriza por la presencia de estreñimiento crónico, a veces asociado a distensión abdominal, taponamiento de heces, y en ocasiones incontinencia anal por rebosamiento.

	MEGACOLON FUNCIONAL O ADQUIRIDO	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG
Inicio	> 2 años	Neonatal
Retraso peso	Raro	Frecuente
Encopresis	Frecuente	Rara
Enterocolitis	No aparece	Posible
Distensión abdominal	Rara	Presente
Tacto rectal	Heces en ampolla	Ampolla vacía
Radiología	Heces abundantes	Datos típicos
Manometría	Relajación del esfínter	Ausencia de relajación
Biopsia	Normal	Patológica

Tabla 4.5. Diagnóstico diferencial del estreñimiento.

Tratamiento

El tratamiento es quirúrgico, con resección de todo el segmento agangliónico, previa preparación del colon vaciándolo de heces mediante irrigaciones rectales o maniobras de dilatación anal. En los casos de dilatación colónica muy importante, o tras enterocolitis, se suele realizar colostomía de descarga como primer paso antes de la anastomosis definitiva con el ano.

4.6. Divertículo de Meckel

Se trata de un **resto del conducto onfalomesentérico o conducto vitelino**. Es la **anomalía congénita más frecuente del tubo digestivo** (aparece en un 2-3% de la población). Se encuentra localizada a unos 50-75 cm de la válvula ileocecal, en el borde antimesentérico del íleon terminal (Figura 4.15).

En ocasiones existe tejido gástrico o pancreático ectópico a nivel del divertículo que, al producir ácido o pepsina, puede llegar a ulcerar la mucosa ileal adyacente. Si el divertículo se aloja en una hernia inguinal indirecta, se denomina hernia de Littré.

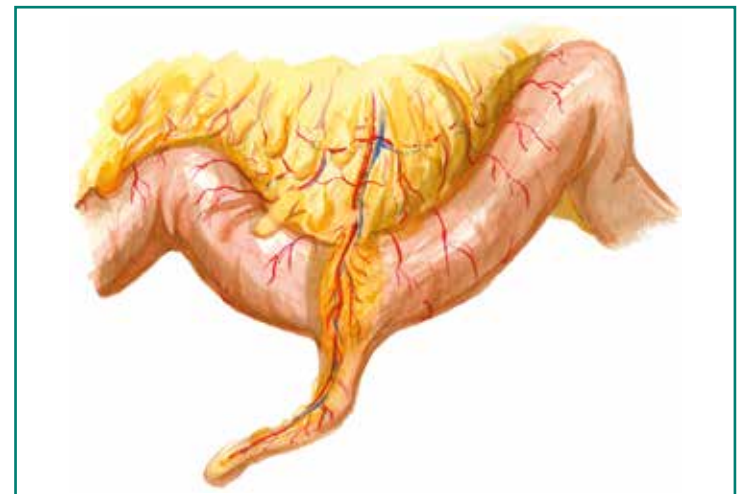


Figura 4.15. Divertículo de Meckel: imagen anatómica.

Clínica

Habitualmente es asintomático (80-95%) pero si produce síntomas suele ser en los 2 primeros años de vida y la forma más habitual es como sangre rectal indolora e intermitente. En algunos casos, aparece una hemorragia oculta en heces que origina una anemia ferropénica. Con menor frecuencia, se manifiesta en forma de dolor abdominal, con o sin signos de obstrucción intestinal o de peritonitis. Estos casos se asocian con complicaciones como diverticulitis, perforación, invaginación o vólvulo.

Diagnóstico

El estudio más sensible es la gammagrafía con pertecnetato de Tc-99m, que es captado por las células de la mucosa gástrica ectópica, cuya sensibilidad puede aumentarse si se realiza la gammagrafía a la vez que se administra cimetidina, glucagón o gastrina (Figura 4.16). Otras técnicas que se pueden emplear son la angiografía de arteria mesentérica superior y las técnicas de medicina nuclear que utilizan hematíes marcados con tecnecio

► MIR 21-22, 7; MIR 16-17, 177.

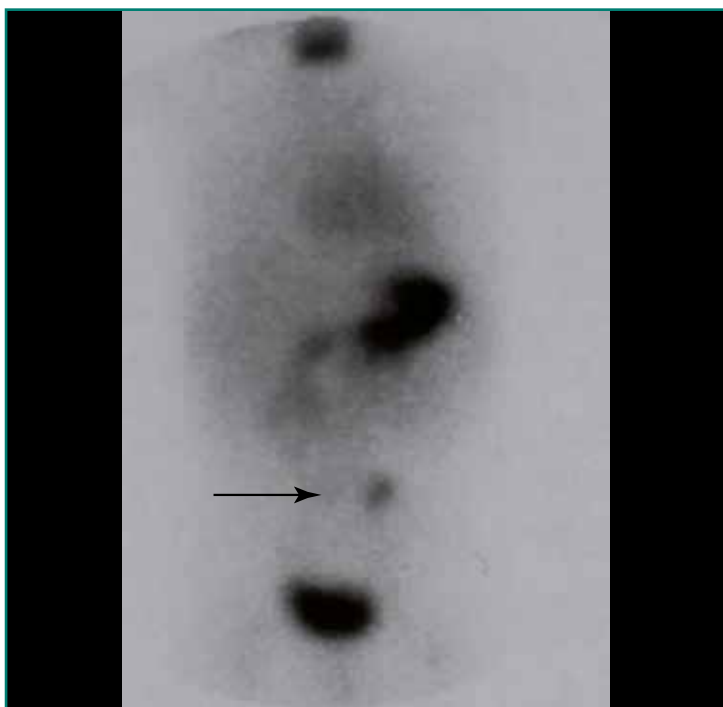


Figura 4.16. Divertículo de Meckel con gammagrafía con Tc-99.

Tratamiento

El tratamiento de un divertículo de Meckel en un paciente con síntomas es la cirugía mientras que si el diagnóstico es incidental en un paciente asintomático se recomienda actitud conservadora.

4.7. Invaginación intestinal

El cuadro de invaginación aparece cuando **un segmento intestinal se introduce en otro segmento inmediatamente distal a él** (Figura 4.17).

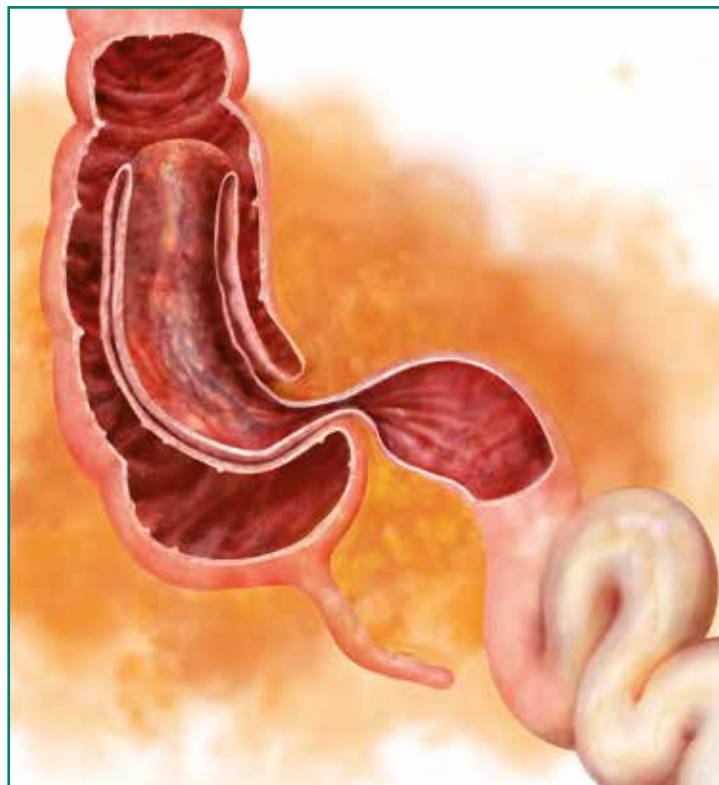


Figura 4.17. Invaginación intestinal: imagen anatómica.

Epidemiología

La invaginación intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal entre 3 meses-6 años y muestra mayor incidencia entre los 4-12 meses. Es muy infrecuente en menores de 1 mes, y predomina en varones.

Etiología

En la mayoría de los casos, su etiología es desconocida. En un pequeño porcentaje, es secundaria a procesos como infecciones por adenovirus, divertículo de Meckel, pólipos, adenoma, angioma, linfoma abdominal, púrpura de Schönlein-Henoch o cuerpos extraños. En niños mayores de 2 años, es más probable que exista una causa anatómica.

Fisiopatología

La forma más frecuente de invaginación es la ileocólica, seguida de la íleo-ileocólica. Cuando una porción intestinal se invagina, arrastra con ella su meso, que queda comprimido, lo que origina dificultad del retorno venoso, un edema de la pared y, si no se instaura tratamiento, produce hemorragia, obstrucción intestinal y necrosis.

Clínica

La invaginación intestinal se manifiesta con aparición brusca de dolor abdominal intenso de tipo cólico, crisis de llanto, encogimiento de miembros inferiores y palidez cutánea. Se presenta a intervalos de 10-15 minutos (períodos *on-off*), entre los cuales el niño se encuentra hipoactivo y



decaído. En fases iniciales, suelen aparecer vómitos. Las heces con sangre roja fresca y moco (en “jalea de grosella”) son un signo tardío que solo aparece en el 15-20% de los pacientes. Si no se establece tratamiento, en estadios avanzados puede mostrarse un estado parecido al *shock* con pulso débil, fiebre alta, respiración irregular, etc. En algunos casos, la reducción se produce de forma espontánea.

Recordar

- Debe sospecharse invaginación intestinal ante paciente entre 3 meses-6 años con crisis de llanto con encogimiento de piernas, vómitos, irritabilidad y deposiciones hemorrágicas (heces en “jalea de grosella”).

■ Exploración física

En la exploración física se aprecia vacío en la fosa ilíaca derecha y masa palpable, alargada, dolorosa, localizada en el hipocondrio derecho, con su eje mayor en dirección cefalocaudal. La presencia de moco sanguinolento, al retirar el dedo después de un tacto rectal, apoya el diagnóstico.

■ Diagnóstico

El diagnóstico se basa en:

- **Anamnesis y exploración física.**
- **Ecografía abdominal.** Es la técnica de elección (imagen de “donut”) (**Figura 4.18**) ▶ MIR 22-23, 79; MIR, 12-13, 33; MIR 12-13, 34.
- **Radiografía simple de abdomen.** Se observa mínima cantidad de gas en el abdomen derecho y colon ascendente con efecto masa junto con distensión de asas en el abdomen izquierdo. En las primeras horas, la radiografía puede ser normal. Ante la sospecha, debe realizarse ecografía para confirmar el diagnóstico.
- **Enema opaco.** Aparece un defecto de repleción a nivel de la cabeza de la invaginación. En algunos casos, puede verse una columna filiforme de bario y una imagen en espiral, coincidiendo con la cabeza de la invaginación (“signo del muelle enrollado”).



Figura 4.18. Invaginación intestinal: ecografía.

■ Tratamiento

El tratamiento se hará en función del tipo de invaginación:

- **Si la invaginación es secundaria,** se corregirá la causa.
- **Si la invaginación es primaria,** tras su diagnóstico, debe ser reducida de la siguiente manera:
 - Si lleva **menos de 48 horas de evolución y no hay signos de perforación o peritonitis,** se hará una reducción hidrostática con suero salino fisiológico. Si esta no es efectiva se realiza reducción quirúrgica y control ecográfico.
 - Si hay **signos de perforación intestinal, shock, neumatosis intestinal o distensión abdominal de más de 48 horas de evolución,** es preferible la corrección quirúrgica. Si esta no es efectiva o factible por necrosis intestinal, se efectúa resección del segmento afectado y anastomosis término-terminal.

Mediante tratamiento conservador se reduce el 80-90% de las invaginaciones, siendo la tasa de recurrencia en estos casos entre el 5-10%, mayor que los que han sido tratados quirúrgicamente (3%).

■ Pronóstico

La invaginación no tratada en un lactante es casi siempre mortal. El retraso en el diagnóstico es el responsable más directo en los casos de mortalidad.

4.8. Alergia a las proteínas de la leche de vaca

En primer lugar, hay que definir los siguientes conceptos:

- **Alergia alimentaria.** Reacción adversa condicionada por una respuesta inmune tipo IgE o mediada por células frente a antígenos alimentarios.
- **Intolerancia alimentaria.** Es preferible denominarla alergia no mediada por Inmunoglobulina E (IgE).

En nuestro medio, los alimentos más frecuentemente implicados en las alergias son leche de vaca, huevos, pescado, leguminosas, frutas y frutos secos.

■ Epidemiología

La proteína de leche de vaca es el alimento que produce mayor número de reacciones adversas alérgicas en la primera infancia, ya que suele ser la primera fuente de proteínas exógenas que recibe el niño. Estas reacciones adversas se inician, por lo general, en el primer mes de vida, y casi siempre en los primeros 6 meses.

Habitualmente, ocurre tras la segunda toma de fórmula adaptada de leche de vaca o incluso en niños alimentados con lactancia materna exclusiva que se sensibilizan por el paso de proteínas de vaca a través de la leche materna. La proteína más frecuentemente implicada es la β -lactoglobulina.

■ Clínica

Hay que diferenciar la clínica de la alergia a las proteínas de leche de vaca (APLV) (**Tabla 4.6**), según sea mediada o no mediada por IgE:

REACCIONES IgE MEDIADAS, INMEDIATAS	
Gastrointestinales	Vómitos, dolor abdominal y/o diarrea
Cutáneas	Urticaria, angioedema, prurito, exantema morbiliforme
Respiratorias	Rinoconjuntivitis aguda, sibilancias, tos y estridor
Generalizadas	Anafilaxia
REACCIONES MIXTAS: IgE MEDIADAS Y MEDIADAS POR MECANISMO CELULAR, DE INMEDIATAS A RETARDADAS	
Gastrointestinales	Esofagitis eosinofílica*
Cutáneas	Eccema atópico
MEDIADAS POR MECANISMO CELULAR (NO IgE)	
Gastrointestinal	Síndrome de enterocolitis inducida por proteínas alimentarias*, proctocolitis*, enteropatía inducida por proteínas*
Respiratorias	Hemosiderosis inducida por proteínas (síndrome Heiner) Muy raro
MECANISMO INCIERTO	
Dismotilidad gastrointestinal	Reflujo gastroesofágico, estreñimiento, cólico infantil

* Cuadros específicos de alergia no mediada por IgE.

Tabla 4.6. Manifestaciones clínicas de la APLV según el tipo de reacción.

- **APLV mediada por IgE.** La clínica ocurre desde los primeros minutos hasta 2 horas tras la ingesta por degranulación de los mastocitos y liberación de serotonina e histamina mediada por anticuerpos IgE específicos. El sistema digestivo y la piel son los principales órganos afectados. Los síntomas cutáneos más frecuentes son urticaria, angioedema, eritema peribucal o en zonas de contacto, exacerbación de dermatitis atópica, etc. (Figura 4.19). Los síntomas digestivos pueden ser: vómitos propulsivos, diarrea de inicio súbito, dolor abdominal tipo cólico, etc. Es posible que aparezcan dificultad respiratoria y/o inestabilidad hemodinámica.



Figura 4.19. Eritema peribucal.

- **APLV no mediada por IgE.** La sintomatología ocurre de manera más crónica y larvada, la mayoría ocurre entre 2 y 72 horas tras la exposición. Se debe a la estimulación por parte de los linfocitos del factor de necrosis tumoral o TNF- α . La afectación principal es a nivel gastrointestinal.
 - **Esofagitis eosinofílica:** disfunción esofágica con infiltrado eosinofílico (> 15 eosinófilos por campo de gran aumento) en mucosa esofágica. Antecedentes personales y familiares de atopia (asma, dermatitis atópica, rinoconjuntivitis) frecuentes. Su presentación clínica varía en función de la edad:
 - › **Niños:** rechazo de la alimentación, vómitos, síntomas de reflujo y dolor abdominal.

- › **Adolescentes:** disfagia, impactación alimentaria y pirosis
► MIR 15-16, 71-DG; MIR 13-14, 85-DG.

- **Síndrome de enterocolitis inducida por proteínas alimentarias (FPIES):** forma de presentación más grave. Las pruebas de alergia son típicamente negativas (entidad no mediada por IgE). Edad de presentación: lactantes, sobre todo < 9 meses. Se puede desencadenar además de por PLV, por: arroz, avena, huevo, pollo, soja, pescado o marisco. Su diagnóstico es clínico, pero en los casos de presentación aguda, es necesario realizar pruebas complementarias para el diagnóstico diferencial. Existen dos formas de presentación descritas:

- › **Presentación aguda** con vómitos intensos, 2-3 horas tras la ingesta, seguido en ocasiones de diarrea. Pueden asociar afectación del estado general, palidez, hipotensión y letargia ► MIR 17-18, 163. En la analítica de sangre puede haber leucocitosis y trombocitosis. Es necesario realizar el diagnóstico diferencial con sepsis, invaginación intestinal y gastroenteritis con shock hipovolémico.
- › **Presentación más larvada** con períodos de hiporexia, irritabilidad y alteración en la consistencia de las heces y aplanamiento de la curva ponderal.

- **Proctocolitis:** aparece en los primeros meses de la vida y se manifiesta con sangrado rectal recurrente, sin afectación del estado general y con buena ganancia ponderal. En un número importante de casos, se produce en niños alimentados con lactancia materna.

- **Enteropatía inducida por proteínas:** es la más frecuente, generalmente en menores de 2 años y sobre todo por debajo de los 12 meses. Cursa de forma aguda, con diarrea y vómitos; o de forma subaguda, como diarrea crónica con síndrome malabsortivo y fallo de crecimiento
► MIR 18-19, 176; MIR 15-16, 156.

Diagnóstico

Se basa en:

- **Historia clínica.** Es la herramienta fundamental. Ha de preguntarse sobre datos de atopia ya que los niños atópicos están más predispuestos a desarrollar alergias.
- **Analítica de sangre.** Con el fin de detectar eosinofilia y elevación de IgE total, aunque estos datos son inespecíficos.
- **IgE específica en sangre (test radioinmunoabsorbente o RAST a las proteínas de la leche de vacas).** Se correlaciona con las pruebas cutáneas y es útil cuando estas no pueden realizarse (por enfermedad cutánea o riesgo de reacción alérgica grave).
- **Pruebas cutáneas:**
 - Prick test. Mide la reacción inmediata por IgE.
 - Patch test. Test epicutáneo no completamente estandarizado que mide la reacción celular.
- **Provocación.** Exposición controlada al alérgeno con buena correlación con la clínica.

Ha de recordarse que, en los casos no mediados por IgE, los test de alergia serán negativos. A menudo, el diagnóstico se basa fundamentalmente en la respuesta clínica a la eliminación de las PLV de la dieta durante un tiempo no superior a 6 semanas (prueba de exclusión), comprobar la resolución de los síntomas y posteriormente volver a introducirlas de forma controlada (prueba de provocación), salvo en los casos de FPIES graves o cuando se utiliza una fórmula elemental de aminoácidos. El período de observación tras la reintroducción de las PLV en la dieta, en caso de que no aparezcan síntomas, debe durar al menos 2 semanas y prolongarse hasta 4 semanas.



■ Tratamiento

Consiste en **evitar el alérgeno**. Es importante distinguir entre las distintas situaciones que pueden suceder:

- Si la APLV se desarrolla mientras está con lactancia materna (LM) exclusiva se debe eliminar la leche y sus derivados de la dieta materna y se suplementará a la madre con calcio y vitamina D. Tampoco podrá tomar leche y derivados de otros mamíferos.
- Si la APLV se desarrolla mientras está con lactancia artificial, se debe sustituir la fórmula normal por una extensamente hidrolizada de proteínas lácteas (las fórmulas parcialmente hidrolizadas no son apropiadas) o de arroz. Otra alternativa pueden ser las fórmulas de soja por razones económicas, culturales o de palatabilidad. En pacientes que continúan con síntomas a pesar de estar con esta fórmula, se sustituirá por una elemental de aminoácidos (pacientes más graves).
- Si la APLV se desarrolla una vez que inicia la alimentación con fórmula para lactantes o toma de lácteos pero no desarrolló síntomas con LM exclusiva no se considera necesaria la instauración de una dieta de exclusión en la madre. Solo se sustituirá la fórmula normal por una extensamente hidrolizada.
- **Reacción alérgica mediada por IgE.** Requiere manejo sintomático agudo, en función de la gravedad, con adrenalina intramuscular, en caso de anafilaxia (Tabla 4.7).
- **Reacción alérgica no mediada por IgE.** Además de las medidas dietéticas, se deben controlar el desarrollo ponderal y el estado de hidratación. Los pacientes con FPIES de presentación aguda requerirán administración de sueroterapia intravenosa y los pacientes con esofagitis eosinofílica pueden beneficiarse del tratamiento con corticoides deglutidos. En la proctocolitis leve no es necesaria la retirada de las PLV inicialmente porque pueden mejorar sin intervención dietética durante el primer mes de vida.

MANEJO DE LA ANAFILAXIA

Adrenalina i.m. 1/1.000

+

- Tratamiento adyuvante: antihistamínicos (si prurito)
- Si broncoespasmo que no ha respondido a la adrenalina: salbutamol
- Si estridor asociado: adrenalina nebulizada
- Si signos de *shock*: expansión con suero salino i.v.

Tabla 4.7. Manejo de la anafilaxia.

■ Pronóstico

El pronóstico es favorable, puesto que, en general, es un fenómeno transitorio y finalmente se termina adquiriendo tolerancia en la mayoría de los

casos (85% de los casos con APLV a los 3 años de edad). La Tabla 4.8 resume los principales aspectos de los dos tipos de APLV.

4.9. Anafilaxia

■ Definición

La **anafilaxia** consiste en una **reacción alérgica grave**, de instauración brusca y potencialmente letal. Se produce por la degranulación de granulocitos y basófilos en diferentes órganos. En la infancia, la causa más frecuente son los alimentos.

■ Clínica

Se trata de un síndrome complejo que **compromete distintos órganos**. Debe sospecharse ante un cuadro de instauración brusca y rápidamente progresivo con afectación mucocutánea y, generalmente, respiratoria, asociado en ocasiones a clínica digestiva y cardiovascular.

Existen unos criterios clínicos que ayudan a su identificación (adaptado de la Guía GALAXIA 2016):

1. **Inicio en minutos u horas** de afectación de piel y/o mucosas junto con:
 - Compromiso respiratorio.
 - Descenso de la presión arterial o síntomas asociados de disfunción orgánica (hipotonía, síncope, incontinencia).
2. **Aparición rápida de dos o más síntomas tras** la exposición a un alérgeno potencial:
 - Afectación de piel y/o mucosas.
 - Compromiso respiratorio.
 - Descenso de la presión arterial o síntomas asociados de disfunción orgánica.
 - Síntomas gastrointestinales persistentes.
3. **Descenso rápido de la presión arterial** tras la exposición a un alérgeno conocido. En lactantes y niños una presión arterial baja o descenso superior al 30% sobre la basal.

Cuando la anafilaxia cursa con hipotensión se habla de **shock anafiláctico**. Aunque algunos autores cuestionan el diagnóstico de anafilaxia en pacientes sin hipotensión ni dificultad respiratoria; en los niños, la afectación cardiovascular es muy tardía por ser dependiente de la hipoxia cerebral, por lo que suele ser más frecuente la afectación cutánea, con síntomas digestivos o respiratorios.

	APLV MEDIADA POR IgE	APLV NO MEDIADA POR IgE
Patogenia	Mediada por IgE	Mediada por células T
Inicio	Agudo	Larvado
Síntomas	Cutáneos ± digestivos ± respiratorios	Digestivos
Diagnóstico	Clínico Provocación	
	IgE específica en sangre (RAST) Prick test positivo	
Tratamiento	Fórmula extensamente hidrolizada de PLV. Alternativa: fórmula de soja. Si no presenta adecuada respuesta: fórmula elemental de aminoácidos	
	Si anafilaxia (Tabla 4.7)	FPIES: expansión con solución salina hipertónica (SSF) Esofagitis eosinofílica: corticoides deglutidos

Tabla 4.8. APLV mediada y no mediada por IgE.

■ Diagnóstico

El diagnóstico de anafilaxia **es clínico** y no son necesarias pruebas complementarias de rutina. Si el diagnóstico plantea dudas se recomienda determinar los niveles de triptasa sérica en el momento inicial, a las 2 horas y en el momento del alta.

■ Tratamiento

La anafilaxia es una **urgencia médica**. El fármaco de elección para su tratamiento es la **adrenalina** (en solución acuosa 1/1.000) sin diluir, a diferencia de la RCP, y la vía de administración es intramuscular ► **MIR 13-14, 180** en la cara anterolateral del muslo. Debe administrarse de forma precoz ya que mejora la supervivencia y revierte y previene el broncoespasmo y el colapso circulatorio. Puede repetirse su administración cada 5-15 minutos según el estado del paciente.

Otros fármacos útiles, pero que nunca pueden sustituir a la adrenalina como tratamiento de la anafilaxia, son los antihistamínicos si presenta prurito. Para el broncoespasmo, si el paciente no ha respondido a la adrenalina, se utilizará salbutamol y, si presenta inestabilidad hemodinámica (hipotensión), se administrarán expansiones con suero salino fisiológico intravenoso (**Tabla 4.7**).

Los pacientes con tratamiento de base con betabloqueantes pueden no responder a adrenalina y se deben tratar con glucagón i.m. o i.v.

Recuerda

- El tratamiento de elección para la anafilaxia es la adrenalina intramuscular (1/1.000).

4.10. Diarrea aguda

La **diarrea aguda** es el **aumento del número de deposiciones o disminución de su consistencia** de instauración rápida. Puede acompañarse de otros síntomas digestivos como náuseas, vómitos o dolor abdominal, o sistémicos como fiebre o malestar general.

■ Etiología

Las **causas** de diarrea aguda ► **MIR 22-23, 80** son las siguientes:

- **Infecciones gastrointestinales:** los virus causan el 90% de las diarreas agudas en la infancia. El más frecuente es el **rotavirus** con un predominio estacional en invierno. También pueden producirse por bacterias (*Campylobacter*, *Salmonella*, *Clostridium difficile*, *Shigella* o *Yersinia*) o parásitos (*Giardia lamblia*, *Cryptosporidium* o *Entamoeba histolytica*).
- **Infecciones no gastrointestinales:** respiratorias o urinarias pueden cursar con diarrea.
- **Causas no infecciosas:** fármacos, alergias alimentarias, etc.
- **Problemas quirúrgicos:** apendicitis aguda o invaginación intestinal.

■ Fisiopatología

La diarrea se produce cuando el volumen de agua y electrolitos presentado al colon excede su capacidad de absorción, eliminándose de forma aumentada por las heces. La gran pérdida de líquidos y electrolitos puede derivar en un cuadro de deshidratación.

■ Diagnóstico

La gastroenteritis aguda (GEA) es un proceso autolimitado en el que, en muchos casos, solo es necesaria una valoración del paciente mediante una adecuada historia clínica y exploración física. La gravedad de la diarrea está en relación con el grado de deshidratación que se puede valorar estimando la pérdida de peso corporal (**Tabla 2.7**).

En caso de no conocerse el peso previo, también se puede estimar según las escalas de valoración clínica, en función de la diuresis que realiza el paciente, la pérdida de turgencia cutánea, respiración anormal, relleno capilar enlentecido, taquicardia en ausencia de fiebre, mucosa oral seca, ojos hundidos, llanto sin lágrimas y alteración neurológica.

El diagnóstico microbiológico mediante coprocultivo no está indicado de rutina. Se indicará sólo en caso de inmunodeficiencias, diarrea mucosanguinolenta (posible complicación con un síndrome hemolítico urémico), ingreso hospitalario, diagnóstico dudoso, sospecha de intoxicación alimentaria o viaje reciente fuera del país.

■ Tratamiento

El principal objetivo es la corrección de la deshidratación y, posteriormente, la recuperación nutricional:

- **Hidratación:** se hará de forma oral con suero hiposódico en caso de deshidrataciones leves o moderadas, e intravenosa en caso de deshidrataciones moderadas o graves o en las que exista intolerancia oral. Las soluciones de rehidratación oral con zinc mejoran la adherencia por su mejor sabor.
- **Alimentación:** debe introducirse en cuanto sea posible, tras 4 horas de rehidratación oral, una dieta normal para la edad del paciente sin restricción de ningún alimento salvo los alimentos muy grasos y los azúcares refinados. La realimentación precoz conduce a una mayor ganancia de peso, evita la malnutrición y tiene un efecto trófico sobre la mucosa intestinal.
- **Otros tratamientos:** las indicaciones de tratamiento antibiótico son muy limitadas, sobre todo en pacientes con aspecto séptico y aislamientos microbiológicos positivos para bacterias en la sangre o en las heces (*Shigella*, *Campylobacter*, *Salmonella* solo en inmunodeprimidos y menores de 3 meses). En el momento actual, no hay evidencia para recomendar probióticos ni fármacos antisecretores en una GEA ► **MIR 19-20, 82**.

4.11. Diarrea crónica

Una diarrea se considera crónica si dura más de 2 semanas. Se distinguen según los mecanismos de producción los siguientes tipos: osmótica, secretora, motora e inflamatoria.



■ Diarrea crónica posgastroenteritis (intolerancia transitoria a la lactosa)

Esta diarrea se debe a la destrucción enterocitaria secundaria a una GEA, con el consiguiente defecto enzimático en la superficie del enterocito, que impide hidrolizar la lactosa que se acumula en la luz intestinal y, por efecto osmótico, "arrastra" agua.

Clínica

Tras un período de latencia de 7-10 días, las deposiciones pasan a ser acuosas y ácidas, con olor a vinagre. En la exploración física se advierte un abdomen meteorizado, con ruidos hidroaéreos aumentados y un llamativo eritema perianal. Existen formas primarias (la más frecuente es el déficit parcial de lactasa), pero son mucho menos habituales que las secundarias a una agresión a la mucosa intestinal.

Diagnóstico

En la mayor parte de los casos, basta con la sospecha clínica. Para su confirmación, se puede recurrir a la prueba para la detección de cuerpos reductores en heces, también conocida como Clinitest, que es positiva por encima del 0,5%, o test de hidrógeno espirado tras sobrecarga de lactosa (requiere colaboración del paciente).

Tratamiento

En la intolerancia transitoria, el tratamiento consiste en la retirada de la lactosa de la dieta durante un tiempo que varía entre 4-6 semanas hasta la remisión del cuadro. Después se realizará la reintroducción paulatina de esta.

Prevención

La prevención tiene como finalidad conseguir la regeneración precoz del enterocito lesionado. Consiste en hidratar adecuadamente a los pacientes con GEA (reposición hidroelectrolítica) y nutrirlos precozmente con una dieta normal, según la edad y la tolerancia del niño **MIR 12-13, 160**. No está indicado retirar la lactosa de forma profiláctica.

Recuerda

- En la intolerancia a la lactosa, el diagnóstico suele ser clínico aunque en casos seleccionados se puede confirmar el diagnóstico con un test de hidrógeno espirado (necesita colaboración) o un estudio de cuerpos reductores en heces.

■ Diarrea crónica inespecífica

Patogenia

Diarrea motora debida a un peristaltismo intestinal aumentado, de etiología desconocida. Suele aparecer en niños con antecedentes familiares de colon irritable.

Manifestaciones clínicas

Se trata de una de las causas más frecuentes de diarrea crónica en la infancia, de presentación entre los 6 meses y los 3 años. El paciente hace entre 3-10 deposiciones al día (habitualmente menos de 5), líquidas, no malolientes, con moco, fibras vegetales sin digerir y granos de almidón, pero sin sangre, leucocitos ni eosinófilos.

A pesar de la diarrea, no se produce decaimiento ni deshidratación y el paciente sigue ganando peso. No hay diarrea nocturna. El curso es intermitente, pudiendo alternar con períodos de estreñimiento. Si hay pérdida de peso, lo más probable es que se trate de un intento por parte de los padres de tratar la diarrea mediante restricción dietética.

Diagnóstico

Se hace sobre todo por la clínica. Todos los datos de laboratorio, tanto de sangre como de heces, suelen ser normales.

Tratamiento

Hay que explicar a los padres la benignidad y el carácter autolimitado del proceso. Se aconseja dieta normal, con restricción del consumo de zumos de frutas industriales (su gran capacidad osmótica puede producir un aumento en el número de deposiciones) y aumento de la ingesta de grasas.

Pronóstico

Es muy bueno, con desaparición de la diarrea antes de los 4-5 años.

■ Enfermedad celíaca

La **enfermedad celíaca (EC)** es una enfermedad sistémica de base inmunológica causada por la **intolerancia permanente a la gliadina del gluten** y que afecta a individuos genéticamente predispuestos. Esta proteína se encuentra en el trigo, la cebada, el centeno y el triticale (una mezcla de trigo y centeno). La mayoría de las personas celíacas pueden incluir la avena en su dieta alimentaria, si bien es cierto que este cereal tiene riesgo de contaminarse del resto durante su transporte, almacenamiento y tratamiento.

Patogenia

La patogenia de la EC se explica en la **Figura 4.20**.

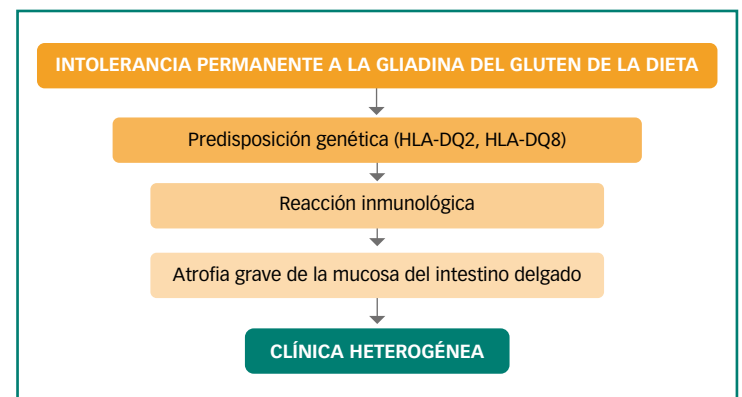


Figura 4.20. Patogenia de la enfermedad celíaca.

Predisposición individual

La predisposición a padecer esta patología está condicionada por determinados haplotipos de antígenos leucocitarios humanos (HLA). En España, los más frecuentemente implicados son los alelos DQ2 y DQ8. Otros HLA asociados son B8, DR3, DR4, DR5 y DR7.

Respuesta inmunitaria anormal

Moléculas no digeridas de la gliadina pueden atravesar la barrera intestinal (especialmente en situaciones que aumentan su permeabilidad) e interactuar con las células presentadoras de antígeno y con los linfocitos T de la lámina propia. A su vez, estos linfocitos T se unen a moléculas HLA de clase II que se expresan en las células presentadoras de antígeno. Esto da lugar a la producción de citocinas proinflamatorias y anticuerpos.

Lesión vellositaria

Se afecta la mucosa del duodeno y yeyuno. El cambio histológico más precoz es la aparición de un infiltrado inflamatorio en la lámina propia, a expensas de linfocitos T γ δ . Más tarde, se aprecia la hiperplasia de las criptas y, en última instancia, la atrofia vellositaria.

Manifestaciones clínicas

La edad más frecuente de inicio es entre los 6 meses y 2 años después del inicio de la ingesta de gluten. Es más habitual en el sexo femenino (2:1). La presentación es muy variable, existiendo desde casos graves hasta otros subclínicos, en los que se llega al diagnóstico en la edad adulta. Los síntomas se pueden clasificar en dos grupos (Figura 4.21):

- **Manifestaciones clásicas:** clínica gastrointestinal. Es frecuente en la edad pediátrica y se debe a la malabsorción. Suelen presentar distensión y dolor abdominal, diarrea con heces voluminosas, pastosas y malolientes (aunque también existen casos con estreñimiento), anorexia, irritabilidad, signos de desnutrición y retraso ponderoestatural.
- **Manifestaciones extraintestinales.** Más frecuentes en adolescentes y adultos:
 - Lesiones cutáneas: dermatitis herpetiforme y aftas recidivantes.
 - Déficits nutricionales: anemia ferropénica (en ocasiones refractaria al tratamiento con hierro), déficit de calcio y osteopenia, déficit de vitamina K, alteraciones del esmalte dental, etc.
 - Afectación hepática: hipertransaminasemia.
 - Alteraciones reproductivas: retraso puberal, amenorrea, etc.
 - Alteraciones neurológicas: ataxia y neuropatía periférica.

Hay un aumento de la prevalencia de la EC en niños que padecen otras enfermedades autoinmunitarias o algunas cromosomopatías, como déficit selectivo de IgA, diabetes mellitus tipo I, enfermedad tiroidea autoinmune, enfermedad hepática autoinmune, síndrome de Turner, síndrome de Williams o síndrome de Down.

Recuerda

- Ante un paciente pediátrico con diarrea crónica y retraso ponderoestatural, lo primero que se ha de descartar es una enfermedad celíaca.

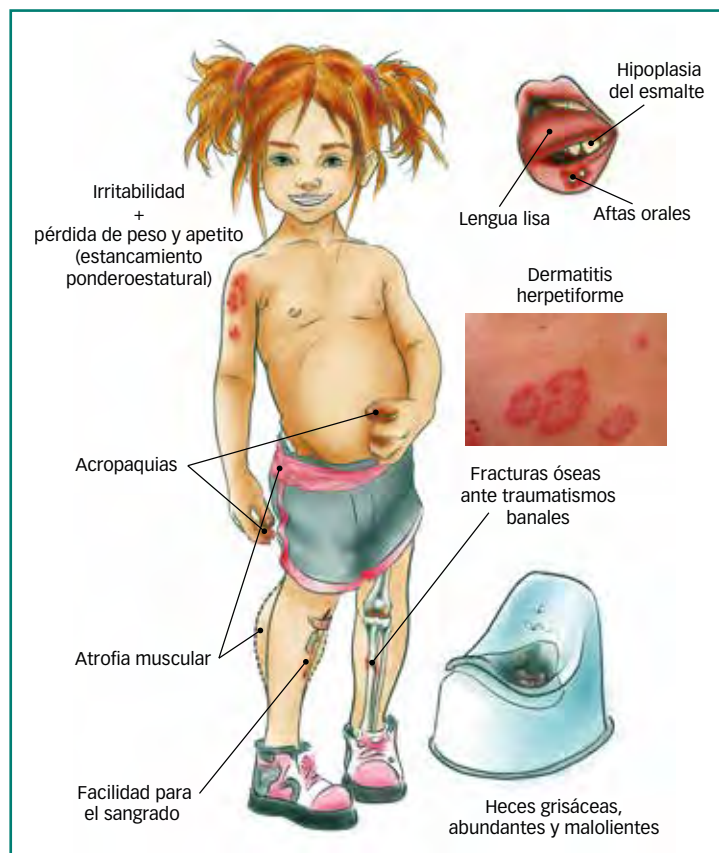


Figura 4.21. Enfermedad celíaca.

Diagnóstico

El diagnóstico de la EC en pediatría ha experimentado cambios importantes en los últimos años. De acuerdo con las últimas recomendaciones de 2020 del Comité de Nutrición de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica (ESPGHAN) deben conocerse los principales pilares del diagnóstico (Figura 4.22) y algunas consideraciones sobre estos:

- **Anticuerpos:**
 - **IgA-antitransglutaminasa (ATG).** Reúnen una alta sensibilidad (cerca al 100%) y especificidad, por lo que constituyen el marcador serológico de elección. Se solicitará recuento de IgA sérica total para descartar un posible déficit de IgA asociado (en cuyo caso se solicitará la subclase IgG).
 - **IgA-antiendomisio (EMA).** Son los más específicos, pero algo menos sensibles, y su determinación no está automatizada. Su coste es más elevado y se suelen emplear para confirmar una serología positiva por otros anticuerpos.
- **Estudio genético.** El 90% de los pacientes con enfermedad celíaca son HLA-DQ2 positivos, y el resto HLA-DQ8. En el momento actual no se recomienda en pediatría.
- **Biopsia intestinal.** Muestra cambios histológicos característicos (aunque no patognomónicos) y se clasifica en los grados de Marsh, considerándose compatible con enfermedad celíaca en los grados 2 y 3. Actualmente, dado que la lesión no es patognomónica, que la alteración histológica es parcheada y que se han correlacionado bien los niveles de autoanticuerpos con la probabilidad de lesión intestinal compatible con enfermedad celíaca, en algunos casos no es necesaria la biopsia para establecer el diagnóstico de enfermedad celíaca.

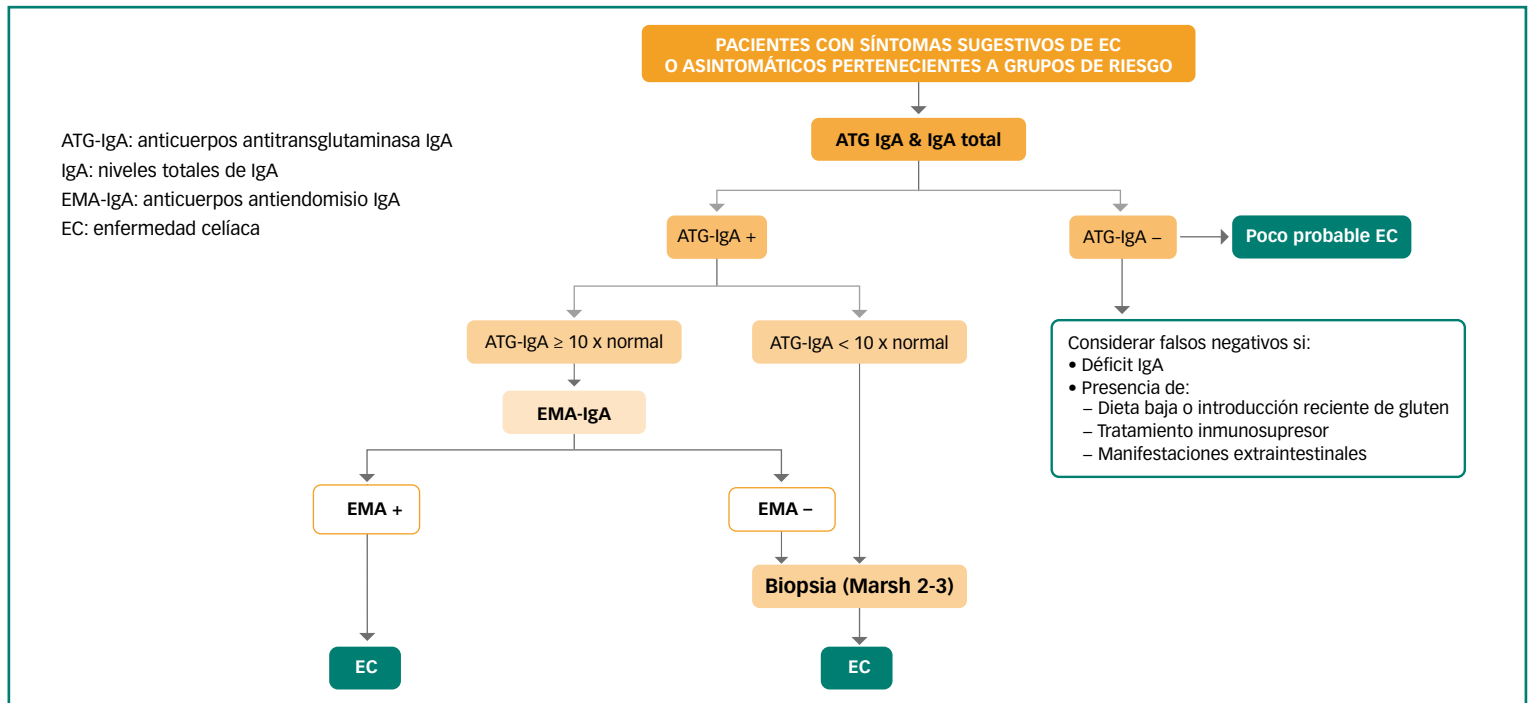


Figura 4.22. Resumen del algoritmo diagnóstico de EC según ESPGHAN 2020.

Se deben hacer las siguientes consideraciones en el diagnóstico de la EC:

- El parámetro de anticuerpos ATG más de 10 veces el valor normal solo es válido para anticuerpos ATG-IgA. En los pacientes con déficit de IgA no se recomienda omitir la realización de biopsia para el diagnóstico de EC.
- Los pacientes que presenten ATG-IgA en títulos más de 10 veces los valores normales y EMA-IgA positivos pueden ser diagnosticados de EC sin biopsia, en consenso con los padres. Ya no es necesaria la determinación de HLA DQ2/DQ8 ni la presencia de clínica compatible.
- Los pacientes asintomáticos, pertenecientes a grupos con riesgo de presentar EC (familiares de primer grado, enfermedad tiroidea autoinmune, enfermedad hepática autoinmune, síndrome de Turner, síndrome de Down, síndrome de Williams, nefropatía IgA) siguen el mismo algoritmo diagnóstico que los pacientes con clínica de EC. En los pacientes con DM1 o déficit de IgA no se puede omitir la biopsia.
- El cribado inicial de los pacientes con sospecha de EC (con o sin sintomatología) son los Ac ATG-IgA con niveles totales de IgA. En pacientes con déficit de IgA se debe realizar determinación de anticuerpos ATG-IgG, EMA o antipéptido deaminado de gliadina (PDG). El uso de anticuerpos EMA y PDG (IgG e IgA) no se recomienda como cribado.

La provocación con gluten no se recomienda, excepto si existen dudas en el diagnóstico inicial. Se desaconseja en los períodos de mayor crecimiento (antes de los 5 años y en la pubertad).

Tratamiento

La dieta ha de ser rigurosamente exenta de gluten de por vida. El cumplimiento de la dieta consigue la mejoría de los síntomas a partir de las 2 semanas, con normalización serológica entre los 6-12 meses y la recuperación de las vellosidades intestinales aproximadamente a los 2 años. El incumplimiento de la dieta aumenta el riesgo de desarrollar linfoma intestinal no Hodgkin.

Seguimiento

El seguimiento de la enfermedad celiaca se basa en:

- Evolución clínica del paciente.
- Determinación periódica de anticuerpos (los más utilizados son los ATG, aunque los anti gliadina tienen la ventaja de elevarse con mínimas transgresiones dietéticas). Sirve para evaluar el cumplimiento de la dieta. El consumo de gluten mantiene activa la enfermedad, con lo cual se produce una elevación en el título de anticuerpos.
- Recomendación de una densitometría ósea una vez al año a partir de los 10 años por el riesgo de aparición de osteoporosis (especialmente en épocas de crecimiento).
- Cribado de enfermedades autoinmunitarias asociadas: anticuerpos anti-tiroideos y función tiroidea, función hepática, así como glucemia.

Recordar

- Se puede hacer el diagnóstico de enfermedad celiaca SIN biopsia cuando los pacientes presenten ATG-IgA en títulos más de 10 veces los valores normales y EMA-IgA positivos.

Recordar

- Diagnósticos diferenciales ante un cuadro de retraso ponderoestatural (RPE) en la infancia:
 - RPE + tos crónica + diarrea crónica = posible FQ.
 - RPE + diarrea crónica sin tos = posible enfermedad celiaca.
 - RPE + estreñimiento crónico = posible enfermedad de Hirschsprung
 - RPE + episodios de regurgitación = posible ERGE.

4.12. Síndrome de Reye

El **síndrome de Reye** se caracteriza por el desarrollo de una **encefalopatía aguda y la degeneración grasa hepática**. Su frecuencia ha disminuido de forma importante en los últimos años.

Es un cuadro de afectación multiorgánica en el que la lesión ocurre fundamentalmente a nivel mitocondrial, con una posible relación entre el consumo de aspirina durante el padecimiento de una infección viral (especialmente gripe o varicela).

Recomenda

- Hay que evitar el consumo de ácido acetilsalicílico en pacientes pediátricos con varicela o gripe.

Hay que tratar la alteración de la función hepática y el edema cerebral. En función de la gravedad, las medidas incluirán soporte hemodinámico, respiratorio y control de la presión intracraneal.

4.13. *Helicobacter pylori*

Es un tema que se estudia ampliamente en el manual de Digestivo. Aquí solo se verán las características especiales que tiene la infección por *Helicobacter pylori* en pediatría con respecto a los adultos de manera breve.

Diagnóstico

El diagnóstico de infección por *H. pylori* en pediatría se establece ante la presencia de (deben cumplirse ambos):

- **Histopatología:** gastritis activa por *H. pylori* (la presencia de gastritis activa es inespecífica y se puede dar en múltiples patologías, por ejemplo, enfermedad inflamatoria intestinal o enfermedad celíaca).
- Al menos 1 test basado en la biopsia o cultivo (**test invasivos**): test de ureasa (sensibilidad > 90% y especificidad > 95%) o test de hematoxilina eosina en histología (la ingesta de IBP 2 semanas antes o si el paciente tiene sangrado activo puede disminuir la sensibilidad).

Los **test no invasivos** para el diagnóstico de *H. pylori* en pediatría **no se recomiendan en el diagnóstico** porque no distinguen entre el microorga-

nismo comensal y el patógeno. Si el paciente no tiene indicación de endoscopia digestiva alta, probablemente no tenga indicación de tratamiento como por ejemplo un dolor abdominal funcional.

Se recomienda comprobar la **erradicación** mediante **test no invasivos**. El test del aliento con urea marcada con carbono isotópico (C-13) es el mejor con una sensibilidad y especificidad superior al 95%. El test de antígeno en heces (sensibilidad 88% y especificidad 93-94%) puede ser una alternativa en los menores de 6 años por su falta de colaboración. Esta comprobación debe realizarse de 4 a 8 semanas tras la finalización de la toma de los antibióticos y al menos 2 semanas después de finalizar el tratamiento con IBPs.

Recomenda

- El diagnóstico de infección por *H. pylori* debe realizarse con un test invasivo y la comprobación de la erradicación con un test no invasivo.

Tratamiento

Solo está indicado en la enfermedad por úlcera péptica, trombopenia inmune primaria (PTI) con recaídas o refractarias al tratamiento con corticoides y en la anemia ferropénica refractaria.

El tratamiento si disponemos de antibiograma y según su resultado es OCA (IBP, claritromicina y amoxicilina) u OMA o cuádruple terapia con bismuto (IBP, metronidazol y amoxicilina) durante 14 días mientras que si no lo tenemos es OMA. En los pacientes con resistencias a alguno de los fármacos se deberá individualizar.

Recomenda

- El tratamiento erradicador del *H. pylori* solo está indicado si existe enfermedad por úlcera péptica, PTI con recaídas o refractarias al tratamiento con corticoides y en la anemia ferropénica refractaria. El esquema recomendado si tiene antibiograma es OCA u OMA y si es desconocido, OMA o cuádruple terapia con bismuto.



Casos clínicos

Neonato de 10 días de vida que acude a Urgencias por ausencia de deposición desde hace 8 días. Embarazo y parto normales. Sus padres refieren que ha realizado una única deposición meconial a los 2 días de vida previo al alta hospitalaria. Refieren también irritabilidad, distensión abdominal progresiva y vómitos ocasionales. A la exploración, abdomen globuloso, con asas intestinales marcadas en marco cólico, masa fecal palpable en marco cólico izquierdo. Indique cuál le parece el manejo inmediato más apropiado:

- 1) Se trata de una atresia ileal. Requiere cirugía urgente mediante laparotomía abierta y resección del segmento intestinal afectado.
- 2) Se trata de una invaginación intestinal. Se debe solicitar una ecografía abdominal para confirmación del diagnóstico previa desinvaginación.
- 3) Lo más adecuado es un manejo conservador. Se deberá ingresar al paciente a dieta absoluta y vigilar evolución.
- 4) Se trata probablemente de una enfermedad de Hirschsprung. Requiere ingreso para valoración quirúrgica de extirpación del segmento agangliónico y realización de colostomía.

RC: 4

La enfermedad celíaca es una intolerancia permanente al gluten. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es INCORRECTA en relación con esta enfermedad?

- 1) La lesión intestinal está mediada por mecanismos inmunológicos.
- 2) Suele existir un intervalo libre de síntomas entre la introducción del gluten en la dieta y el comienzo de la clínica.
- 3) La determinación de anticuerpos antigliadina es la prueba serológica más específica en esta enfermedad.
- 4) La infestación por lamblías puede dar un cuadro clínico similar.

RC: 3

Neonato de 10 días de vida que acude a Urgencias por ausencia de deposición desde hace 8 días. Embarazo y parto normales. Sus padres refieren que ha realizado una única deposición meconial a los 2 días de vida previo al alta hospitalaria. Refieren también irritabilidad, distensión abdominal progresiva y vómitos ocasionales. A la exploración, abdomen globuloso, con asas intestinales marcadas en marco cólico, masa fecal palpable en marco cólico izquierdo. Indique cuál le parece el manejo inmediato más apropiado:

- 1) Se trata de una atresia ileal. Requiere cirugía urgente mediante laparotomía abierta y resección del segmento intestinal afectado.
- 2) Se trata de una invaginación intestinal. Se debe solicitar una ecografía abdominal para confirmación del diagnóstico previa desinvaginación.
- 3) Lo más adecuado es un manejo conservador. Se deberá ingresar al paciente a dieta absoluta y vigilar evolución.
- 4) Se trata probablemente de una enfermedad de Hirschsprung. Requiere ingreso para valoración quirúrgica de extirpación del segmento agangliónico y realización de colostomía.

RC: 4

Un recién nacido con grave distrés respiratorio presenta imágenes aéreas circulares que ocupan hemitórax izquierdo. El diagnóstico más probable es:

- 1) Malformación adenomatoidea.
- 2) Quiste pulmonar multilocular.
- 3) Hernia diafragmática.
- 4) Agenesia bronquial segmentaria.

RC: 3

La enfermedad celíaca es una intolerancia permanente al gluten. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es INCORRECTA en relación con esta enfermedad?

- 1) La lesión intestinal está mediada por mecanismos inmunológicos.
- 2) Suele existir un intervalo libre de síntomas entre la introducción del gluten en la dieta y el comienzo de la clínica.
- 3) La determinación de anticuerpos antigliadina es la prueba serológica más específica en esta enfermedad.
- 4) La infestación por lamblías puede dar un cuadro clínico similar.

RC: 3

Un recién nacido con grave distrés respiratorio presenta imágenes aéreas circulares que ocupan hemitórax izquierdo. El diagnóstico más probable es:

- 1) Malformación adenomatoidea.
- 2) Quiste pulmonar multilocular.
- 3) Hernia diafragmática.
- 4) Agenesia bronquial segmentaria.

RC: 3

Lactante de 21 días de vida que presenta, desde hace 4 días, vómitos posprandiales que cada vez son más intensos y frecuentes. Señale cuál de las siguientes afirmaciones es cierta en relación con la enfermedad del niño:

- 1) Esta enfermedad es más frecuente en niños.
- 2) Suele cursar con acidosis metabólica.
- 3) El tratamiento es médico y la recidiva frecuente.
- 4) Es frecuente el antecedente de polihidramnios.

RC: 1

Un paciente varón, de 4 semanas de edad, vomita después de cada toma desde hace una semana. Los vómitos, de contenido gástrico, son proyectivos y abundantes. El paciente está muy inquieto, y toma biberones con buen apetito. Usted sospecha una estenosis hipertrófica del píloro. ¿Cuál de las siguientes situaciones analíticas en sangre le parece más verosímil en este caso?

- 1) pH 7,3; Na 130 mEq/L; Cl 85 mEq/L; K 3,5 mEq/L.
- 2) pH 7,4; Na 140 mEq/L; Cl 103 mEq/L; K 5 mEq/L.
- 3) pH 7,5; Na 130 mEq/L; Cl 85 mEq/L; K 3,5 mEq/L.
- 4) pH 7,5; Na 150 mEq/L; Cl 120 mEq/L; K 6 mEq/L.

RC: 3

Niño de 10 meses que acude a su consulta de Digestivo por presentar desde hace 1 mes deposiciones líquidas en número de 7 al día, ruidos hidroaéreos aumentados y eritema perianal. Como único antecedente, presentó una gastroenteritis aguda hace mes y medio por la que precisó ingreso. Usted realiza una determinación de cuerpos reductores en heces que es positiva. Respecto a la patología que sospecha, señale lo incorrecto:

- 1) El mecanismo de dicha diarrea consiste en un déficit enzimático debido a la destrucción del enterocito tras una gastroenteritis aguda.
- 2) El tratamiento consiste en la retirada de la lactosa de la dieta durante 4-6 semanas hasta la remisión del cuadro.
- 3) Se podría haber evitado retirando de forma profiláctica la lactosa de la dieta durante el primer episodio de gastroenteritis hace 1 mes.
- 4) La prevención consiste en hidratar adecuadamente a los niños con gastroenteritis aguda y nutrirlos de forma precoz.

RC: 3

Lactante de 5 meses de vida que acude a su consulta del Centro de Salud por vómitos ocasionales tras las tomas, rechazo de estas y pérdida de peso desde hace 1 mes. En los últimos días presenta también hebras de sangre fresca mezclada con las heces. Ha recibido lactancia materna exclusiva hasta los 4 meses de vida, pero tras la reincorporación de su madre al trabajo, toma únicamente biberones de fórmula adaptada. Respecto a la patología que usted sospecha:

- 1) Solicitará un RAST a proteínas de leche de vaca antes de indicar tratamiento con hidrolizado de proteínas de leche de vaca.
- 2) Iniciará tratamiento con fórmula de arroz dado que además de una alergia a las proteínas de leche de vaca, actualmente presenta una diarrea aguda.
- 3) Indicará tratamiento con omeprazol por sospecha de reflujo gastroesofágico y revalorará al paciente en 1 semana.
- 4) Se trata de una patología transitoria, con pronóstico favorable ya que suele remitir antes de los 3 años de edad.

RC: 4

Acude al hospital un niño de 10 meses, sin antecedentes de interés, traído por su cuidadora por dificultad respiratoria, vómitos y eritema generalizado. El cuadro ha comenzado tras la ingesta de un trozo de tortilla, que comía por primera vez. Sus constantes vitales son: PA 70/40 mmHg, FC 150 lpm, SatO₂ 89%. Respecto al manejo inmediato del paciente, lo más adecuado es:

- 1) Adrenalina intramuscular 1/1.000.
- 2) Adrenalina intravenosa 1/1.000.
- 3) Adrenalina subcutánea 1/1.000.
- 4) Hidrocortisona intramuscular.

RC: 1

Señale cuál de los siguientes pacientes podría diagnosticarse de enfermedad celíaca sin necesidad de biopsia:

- 1) Lactante de 8 meses, asintomático desde el punto de vista digestivo, con síndrome de Down con anticuerpos antitransglutaminasa IgG mayores de 10 veces los valores normales y antiendomiso positivos.
- 2) Niña de 8 años, que presenta diarrea crónica con diabetes mellitus tipo I, con anticuerpos antitransglutaminasa IgA 13 veces los valores normales y antiendomiso positivos.
- 3) Niño de 18 meses de edad, asintomático, con síndrome de Williams y anticuerpos antitransglutaminasa IgA más de 10 veces los valores normales y antiendomiso positivos.
- 4) Niña de 2 años con dermatitis herpetiforme, con fallo de medro con anticuerpos antitransglutaminasa IgA más de 10 veces los valores normales y antiendomiso negativos.

RC: 3

Lactante de 18 meses que llega a Urgencias por deposiciones con sangre desde hace 6 horas. No presenta dolor abdominal y la exploración física es normal. Según su sospecha diagnóstica, ¿cuál de las siguientes pruebas cree que sería necesaria?

- 1) Ecografía abdominal.
- 2) Radiografía abdominal.
- 3) Gammagrafía con Tc99.
- 4) TC abdominal.

RC: 3



Patología nefrourológica pediátrica

Orientación MIR

Es necesario conocer el diagnóstico y tratamiento de la infección de orina, especialmente en los lactantes. El reflujo vesicoureteral y la criptorquidia son temas relevantes, aunque su manejo es controvertido. Es importante dominar el diagnóstico diferencial del escroto agudo, haciendo hincapié en la torsión testicular. El síndrome hemolítico urémico se estudia también en Nefrología y ha sido preguntado recientemente.

Preguntas MIR

- MIR 23-24, 81-NF; MIR 23-24, 148
- MIR 19-20, 7
- MIR 18-19, 142; MIR 18-19, 143; MIR 18-19, 181
- MIR 17-18, 136; MIR 17-18, 162
- MIR 16-17, 181
- MIR 15-16, 150
- MIR 12-13, 125

Conceptos clave

- La bacteria más implicada en las infecciones del tracto urinario (ITU) pediátricas es *E. coli*. La clínica en lactantes pequeños es muy inespecífica; en niños mayores, cursa de forma similar al adulto.
- El reflujo vesicoureteral (RVU) puede tener una base genética y subyacer en un porcentaje importante de las ITU en pediatría. Se diagnostica mediante CUMS. Muchos casos son leves y se resuelven sin tratamiento.
- Se debe sospechar una torsión testicular en un paciente con dolor intenso, eritema local y sin reflejo cremastérico. El diagnóstico es clínico, aunque se puede emplear la ecografía Doppler en caso de duda. El tratamiento es la cirugía urgente. En la torsión del apéndice testicular el dolor es más leve y el reflejo cremastérico está presente.
- La fimosis es fisiológica hasta los 3-4 años. El tratamiento puede ser conservador mediante corticoides tópicos o bien quirúrgico en determinados casos. La parafimosis requiere reducción urgente.
- El testículo no descendido congénito puede descender de forma espontánea antes de los 6 meses de edad. El tratamiento de elección es quirúrgico. Los varones con testículo no descendido tienen mayor riesgo de cáncer de testículo (seminoma) y de infertilidad.
- El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una de las causas más frecuentes de daño renal agudo en niños. Se relaciona con la diarrea enteroinvasiva producida por *E. coli* O157:H7.

5.1. Infección del tracto urinario

La **infección del tracto urinario** (ITU) consiste en el **crecimiento de microorganismos en el tracto urinario**, que es habitualmente estéril, asociado a síntomas compatibles.

■ Epidemiología

La ITU es una de las infecciones bacterianas más habituales en pediatría. Es más frecuente en niñas (3:1 aproximadamente) salvo en los primeros meses de vida.

■ Etiología

Las bacterias uropatógenas proceden de la flora fecal y del área perineal. La más frecuente es *Escherichia coli*, que causa el 70-90% de las ITU. Los pacientes con anomalías congénitas del aparato genitourinario, litiasis, ITU recurrentes, sondaje vesical o antibioterapia prolongada tienen mayor riesgo de infecciones causadas por microorganismos menos comunes como *Proteus mirabilis*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Enterococcus faecalis*, *Enterobacter* o *Klebsiella*.

Las infecciones urinarias por virus y hongos son raras en la edad pediátrica, pudiendo aparecer en niños inmunodeprimidos.

■ Patogenia

La patogenia de la ITU es compleja:

- **Mecanismo de infección.** La vía ascendente es la vía de infección más frecuente. Bacterias procedentes del intestino y de los genitales externos se introducen en la vía urinaria a través de la uretra. La vía hematógena puede darse en neonatos aunque es poco habitual.
- **Factores del huésped.** Un importante factor protector frente a la ITU es el vaciamiento de la vejiga, que debe ser frecuente y completo. Algunos factores de riesgo son:
 - **Factores anatómicos.** Alteraciones que provocan estasis urinario u obstrucción pueden aumentar el riesgo de infección (escasa longitud de la uretra femenina y su cercanía a la zona perineal, reflujo vesicoureteral, uropatía obstructiva, fimosis, etcétera).
 - **Factores funcionales.** La vejiga neurógena o la retención urinaria voluntaria incrementan la posibilidad de multiplicación bacteriana al espaciar el intervalo entre micciones.

■ Formas clínicas

Existen dos formas básicas de ITU:

- **ITU baja o cistitis.** Puede cursar con disuria, polaquiuria, urgencia miccional, tenesmo, hematuria terminal, dolor suprapúbico e incontinencia. No suele dar fiebre.
- **ITU alta o pielonefritis.** Infección del parénquima renal y del tejido pie-localicial en la que aparece fiebre, dolor abdominal o en fosa lumbar, síntomas sistémicos como malestar general, vómitos y, en ocasiones, diarrea. La puñopercusión renal positiva es un signo que debe hacer sospechar pielonefritis.

La clínica de la ITU es más inespecífica cuanto menor sea la edad del paciente. En menores de 2 años, puede manifestarse como fiebre sin foco, rechazo de las tomas, vómitos, diarrea, pérdida de peso o irritabilidad. A medida que el niño crece, los síntomas son más parecidos a los del adulto.

La bacteriuria asintomática es la presencia de bacterias en orina correctamente recogida sin clínica asociada. No es habitual en pediatría y en general no precisa tratamiento aunque puede ser necesario de cara a intervenciones urológicas o tras un trasplante renal.

■ Diagnóstico

El diagnóstico de sospecha se realiza mediante:

- **Anamnesis, clínica compatible y exploración física.**
- **Análisis de orina.** El método de recogida de orina empleado dependerá de la edad del paciente, la disponibilidad y la habilidad técnica del personal. En cualquier caso, es preciso procesar la muestra lo más rápido posible.
 - **Tira reactiva de orina y sedimento de orina.** Permite seleccionar aquellos niños en los cuales es necesario realizar un estudio microbiológico e iniciar tratamiento antibiótico precoz. Se valora fundamentalmente la presencia de nitritos y de leucocituria.
 - **Leucocituria y esterasa leucocitaria.** Puede mostrar falsos positivos si la orina no se ha recogido de manera estéril. Valores por encima de 10 leucocitos/campo son sugestivos de ITU. La hematuria aislada no es indicativa de infección. Ante este hallazgo, debe realizarse un sedimento urinario de control (Figura 5.1).



Figura 5.1. Tira de orina con hematuria y proteinuria.

- **Nitritos.** Ocasionalmente por bacterias que reducen los nitratos a nitritos. Pueden presentar falsos positivos (posibilidad de contaminación por bacterias ambientales o mala recogida de la muestra) y falsos negativos (es necesario un elevado número de colonias en la orina y varias horas de permanencia en la vejiga para detectarlos; además ciertas bacterias como estafilococos, estreptococos o *Pseudomonas* no los producen).



• **Métodos microbiológicos:**

- **Tinción de Gram.** Se visualiza a través del microscopio óptico una gota de orina fresca recogida por método estéril (punción suprapúbica o sondaje).
- **Urocultivo.** Determina el diagnóstico definitivo de infección de orina. Para considerar un resultado como positivo, es preciso discriminar la técnica utilizada en la obtención de la muestra (**Tabla 5.1**).

	INDICACIÓN	INCONVENIENTES	UROCULTIVO POSITIVO
Bolsa colectora	Niños no continentales como método inicial	Riesgo de contaminación (falsos positivos > 50%) Si resultado positivo: necesita confirmación por método estéril	No se recomienda realizar urocultivo con esta muestra
Micción media espontánea	Niños continentales Valorar recogida "al acecho" en niños < 3 meses y situaciones no urgentes (Figura 5.2)	Riesgo de contaminación variable	> 50.000-100.000 UFC/mL
Sondaje uretral	Método de confirmación e inicial en situaciones urgentes	Invasivo Riesgo de trauma uretral	10.000-50.000 UFC/mL
Punción suprapúbica	Técnica de referencia, máxima esterilidad	Invasivo Control ecográfico	Cualquier recuento de gramnegativos o superiores a 1.000 UFC/mL de grampositivos

Tabla 5.1. Métodos de recogida de la orina.



Figura 5.2. Recogida de orina al vuelo. Técnica de estimulación de la micción directa en lactantes (Herreros *et al.*).

- **Análisis de sangre.** Se debe realizar en caso de ingreso hospitalario y valorar su indicación individualmente. Las alteraciones analíticas son más frecuentes en caso de pielonefritis (leucocitosis, elevación de reactantes de fase aguda como proteína C reactiva y procalcitonina, aumento de creatinina sérica...).

Recuerda

- Urocultivo positivo si 50.000-100.000 UFC/mL (unidades formadoras de colonias/mL) en orina recogida por micción media y > 10.000 en sondaje urinario.

Tratamiento

Los **objetivos** del tratamiento son **erradicar los microorganismos, aliviar los síntomas y prevenir o reducir el daño renal**.

Las medidas generales son asegurar una correcta hidratación, micción frecuente, antitérmicos, etc. La elección de la **antibioterapia** debe basarse en el resultado del urocultivo y del antibiograma, teniendo en cuenta los patrones locales de resistencia antibiótica.

La duración depende de cada caso y actualmente parece que la evidencia científica orienta a realizar tratamientos más cortos y a pasar lo antes posible a la vía oral.

La antibioterapia empírica más utilizada en nuestro medio es la siguiente:

- **ITU en menores de 3 meses.** Gentamicina y ampicilina intravenosas pasando a vía oral según antibiograma hasta completar 7-10 días (puede prolongarse a 2 semanas en lactantes pequeños y hasta 3 semanas si hay complicaciones o mala evolución).

La asociación de ampicilina está indicada sobre todo en menores de 1 mes para cubrir la infección por enterococo. En caso de sepsis clínica, meningitis asociada o deterioro de la función renal, utilizar cefotaxima en lugar de gentamicina (los aminoglucósidos son nefrotóxicos y atraviesan peor la barrera hematoencefálica).

- **ITU febril en mayores de 3 meses o ITU afebril en niños incontinentes**

► **MIR 12-13, 125**. Cefixima vía oral durante 7-10 días.

Si precisa ingreso hospitalario, gentamicina intravenosa hasta que el niño tenga buen estado general, esté afebril y tolerando adecuadamente, pasando a vía oral según antibiograma. Del mismo modo si existe daño renal o sospecha de sepsis clínica, se empleará cefotaxima en lugar de gentamicina.

En caso de mala evolución o complicaciones, se valorará mantener el tratamiento 2-3 semanas.

- **ITU afebril en niños continentales.** Fosfomicina o cefuroxima, durante 3-5 días por vía oral.

Está indicado el **ingreso hospitalario** en menores de 3 meses, pacientes con afectación del estado general, signos de sepsis, deshidratación, intolerancia oral, inmunodepresión, nefrouropatía, fracaso del tratamiento oral (persistencia de síntomas tras 48 horas de tratamiento) o con dificultad para el control y seguimiento.

Evaluación posterior

El objetivo es detectar factores que puedan predisponer a una ITU recurrente y daño renal agudo o crónico.

En general, se recomienda ampliar estudio en caso de ITU febril, ITU en el niño menor de 2 años, ITU recurrente o atípica ► **MIR 18-19, 143**. Esta última puede implicar disfunción vesical, niveles elevados de creatinina sérica, infección por un microorganismo distinto de *E. coli*, fracaso del tratamiento en 48 horas, masa abdominal, entre otros.

En el seguimiento, se tendrá en cuenta la valoración de la función renal mediante control de tensión arterial, marcadores analíticos en sangre, proteinuria, etc. Si la evolución clínica ha sido buena, en general no es necesario realizar urocultivo de control.

Recuerda

- ITU recurrente: ≥ 2 ITU alta, 1 ITU alta y 1 ITU baja, ≥ 3 ITU baja en un año.
- ITU atípica: bacteria diferente a *E. coli*, aumento de creatinina plasmática, fracaso del tratamiento, etc.

Como factores predisponentes, hay que tener en cuenta las anomalías congénitas del tracto urinario, que se conocen como CAKUT (por sus siglas en inglés *congenital abnormalities of kidney and urinary tract*). Suponen la causa más frecuente de enfermedad renal crónica en la infancia.

Son un grupo heterogéneo de entidades con alta prevalencia causadas por alteraciones en el desarrollo embrionario del aparato urinario. Pueden implicar dilatación y obstrucción de la vía urinaria o cambios en el tamaño o posición de los riñones.

La causa de hidronefrosis obstructiva más frecuente es la estenosis pielouretal (**Figura 5.3**).

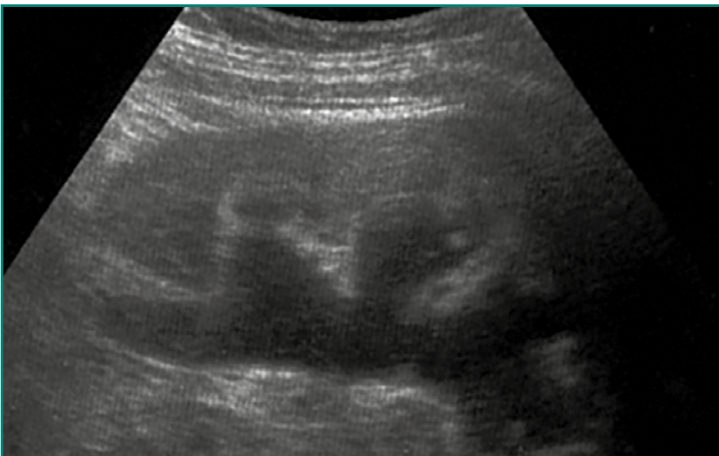


Figura 5.3. Ecografía: hidronefrosis.

Las válvulas de uretra posterior son una causa grave de uropatía obstructiva en recién nacidos varones (no afecta a mujeres). El diagnóstico se puede sospechar en período prenatal, detectando hidronefrosis con oligoamnios en la ecografía, o en el período neonatal en un varón con masa suprapúbica y chorro miccional débil.

En cuanto a las **pruebas de imagen** en el seguimiento tras una ITU, no existe actualmente un consenso sobre su elección.

- **Ecografía del aparato urinario.** Prueba no invasiva y accesible que permite descartar malformaciones de la vía urinaria y complicaciones como abscesos o pionefrosis. Es poco sensible para detectar reflujo vesicoureteral o cicatrices renales. El momento de realización depende de la situación clínica.
- **CUMS.** La cistouretrografía miccional seriada o CUMS es la prueba de elección para el diagnóstico de RVU y establecer su grado, así como para detectar obstrucción del tracto urinario inferior. Para realizarla, debe estar totalmente resuelta la infección y es recomendable utilizar profilaxis antibiótica. La CUMS tiende a ser sustituida por la ecocistografía, que es una prueba que no radia. También se dispone de cistografía isotópica directa e indirecta.

- **Gammagrafía renal con ácido dimercaptosuccínico (DMSA).** Método más sensible para detectar cicatrices parenquimatosas a largo plazo. Deben transcurrir al menos 4-6 meses desde la infección para determinar si se trata de cicatrices permanentes.

Recuerda

- La CUMS criba la presencia de RVU; la gammagrafía renal descarta la presencia de cicatrices renales.

5.2. Reflujo vesicoureteral

El **reflujo vesicoureteral (RVU)** es el **paso retrógrado de orina desde la vejiga hacia el tracto urinario superior**. Su prevalencia se estima en un 1% aproximadamente. La importancia clínica en los niños viene determinada por su asociación con la infección urinaria recurrente, formación de cicatrices, HTA secundaria y posible progresión a enfermedad renal crónica.

La nefropatía por reflujo puede ser **congénita** y estar presente al diagnóstico, lo que sugiere una alteración de la nefrogénesis; o bien **adquirida**, como consecuencia de la respuesta inflamatoria a una ITU en el parénquima renal. Se estima que el 30% de niños con primer episodio de ITU tienen RVU.

Fisiopatología

Puede ser:

- **Reflujo primario.** Es el más frecuente (70%). Se debe a una anomalía congénita de la unión ureterovesical. Afecta más a varones. Suele resolverse de forma espontánea con el crecimiento del niño, a medida que aumenta la longitud del trayecto intravesical del uréter y mejora el mecanismo natural antirreflujo. Se sabe que existe una predisposición genética dada la asociación familiar, aunque el patrón de herencia no está completamente descrito.
- **Reflujo secundario.** Se puede deber a obstrucción funcional (vejiga neurógena) o anatómica (malformaciones como válvulas de uretra posterior, megauréter, etc.).

Clasificación

Se basa en la imagen obtenida por CUMS. Existe una clasificación en cinco grados que tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas: a mayor grado de reflujo, mayor probabilidad de lesión renal (**Figura 5.4**).

Se considera que los grados I y II son leves, el grado III moderado, y los grados IV y V graves:

- **Grado I.** Reflujo hasta la parte distal de un uréter no dilatado.
- **Grado II.** Reflujo hasta la pelvis renal, pero sin dilatación de los cálices.
- **Grado III.** Reflujo con dilatación moderada de los cálices y del uréter.
- **Grado IV.** Reflujo hacia un uréter intensamente dilatado, así como más del 50% de los cálices.
- **Grado V.** Reflujo masivo con pérdida de morfología calicial normal, con uréter muy dilatado y tortuoso.

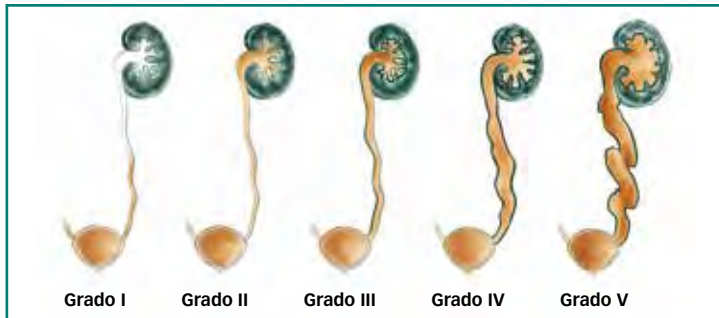


Figura 5.4. Grados de reflujo vesicoureteral.

Recuerda

- La mayor parte de los casos de RVU son leves y no precisan tratamiento.

Diagnóstico

Las técnicas más utilizadas para detectar el RVU son la CUMS y la ecocistografía miccional con contraste. Cada una de ellas presenta ventajas e inconvenientes:

- **CUMS.** Técnica para el diagnóstico inicial, valoración de la gravedad y detección de anomalías anatómicas asociadas. Debe realizarse libre de infección, por lo que se aconseja esperar 4-6 semanas tras presentar una ITU febril, y se recomienda emplear profilaxis antibiótica. Sus principales inconvenientes son que precisa sondaje y supone radiación (Figura 5.5).

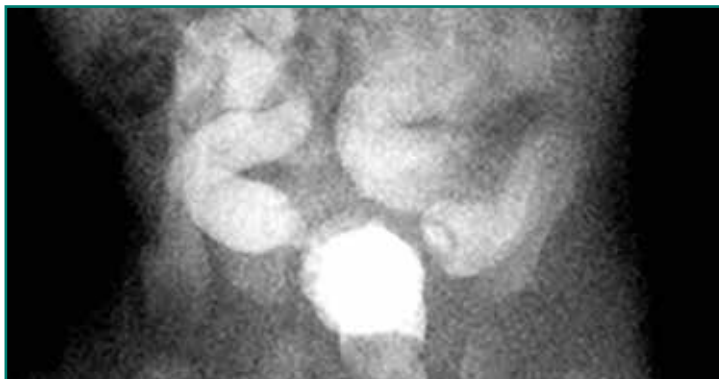


Figura 5.5. CUMS: RVU bilateral grado V.

- **Ecocistografía miccional con contraste.** Tiende a sustituir a la CUMS. No supone radiación ionizante. Sus inconvenientes son que precisa sondaje, que se visualizan peor la vejiga y la uretra y que requiere mayor entrenamiento para su realización (Figura 5.6).

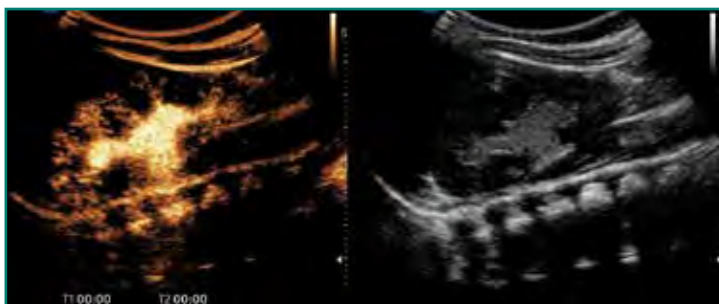


Figura 5.6. Ecocistografía: reflujo grado III.

La **mejor técnica** para el diagnóstico de daño renal es la **gammagrafía renal con DMSA marcado con Tc-99** (Figura 5.7). Es la prueba de referencia para detectar cicatrices y aporta información sobre la función diferencial de los riñones. ► MIR 19-20, 7.

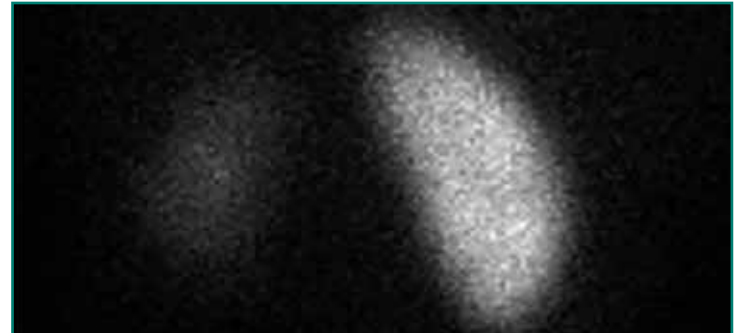


Figura 5.7. DMSA: hipocaptación en riñón izquierdo.

Tratamiento y evolución

El manejo del RVU sigue siendo controvertido. Los **objetivos** del tratamiento son **prevenir las infecciones** y **minimizar el riesgo de lesión renal** y sus consecuencias. La elección del tipo de tratamiento depende de si el reflujo es primario o secundario, y de su grado.

La mayoría de los casos de reflujo primario de grado leve desaparecen de forma espontánea con la maduración del niño. La probabilidad aumenta si se diagnostica antes de los 2 años y si la afectación es unilateral.

- **Manejo conservador.** Medidas generales como ingesta de agua, buenos hábitos miccionales, corrección del estreñimiento para evitar disfunción vesical secundaria y educación para reconocer los síntomas de ITU ► MIR 17-18, 136.
- **Profilaxis antibiótica.** No está clara su eficacia, y se ha relacionado con el aumento de resistencias antibióticas. En general, se recomienda profilaxis primaria en el reflujo de alto grado, considerando también otros factores como el sexo o la edad. Se suelen emplear dosis bajas nocturnas de trimetoprim, cotrimoxazol, fosfomicina, amoxicilina-clavulánico, entre otros ► MIR 16-17, 181.
- **Cirugía por vía endoscópica o abierta.** Útil en los casos secundarios a malformaciones del tracto urinario. Se emplea también en RVU primario de alto grado persistente o RVU complicado con ITU recurrente, entre otras indicaciones.

5.3. Escroto agudo

Ante un cuadro de tumefacción dolorosa del escroto en un varón, se habla de escroto agudo. En su diagnóstico diferencial se incluyen torsión testicular, torsión del apéndice testicular y orquiepididimitis.

Torsión testicular

La torsión testicular es un cuadro agudo que puede presentarse a cualquier edad, pero que es más frecuente en la niñez tardía o en la adolescencia temprana. Es la causa más habitual de escroto agudo en niños a partir de 12 años de edad. Se trata de una urgencia urológica y son necesarios un diagnóstico y tratamiento precoces.

Fisiopatología

Se debe a una fijación insuficiente del testículo a causa de que la túnica vaginal es redundante y permite una movilidad excesiva de la gónada. La fijación anómala suele ser bilateral (**Figura 5.8**).

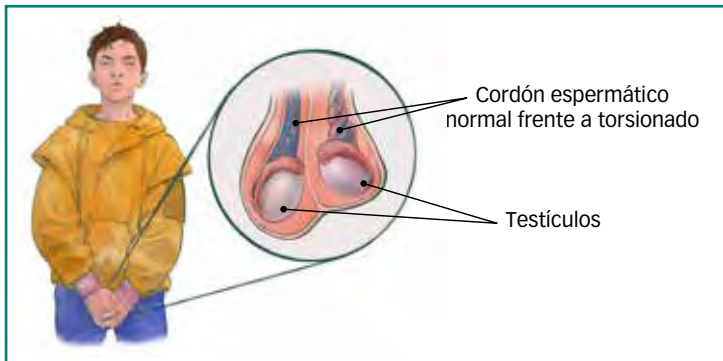


Figura 5.8. Torsión testicular.

Clínica

La clínica de la torsión testicular es la siguiente:

- Dolor agudo e intenso, de inicio brusco, continuo e irradiado a la región inguinal. Puede acompañarse de cortejo vegetativo y de sintomatología gastrointestinal (vómitos, dolor abdominal) ► **MIR 17-18, 162**.
- Teste indurado, edematoso, con eritema escrotal y aumento de tamaño. Al intentar elevar el testículo con el dedo no disminuye el dolor, sino que aumenta (signo de Prehn negativo).
- El reflejo cremastérico suele estar abolido y el teste puede encontrarse elevado o en situación transversa. (**Figura 5.9**).
- No suele haber fiebre, ni clínica miccional asociada.



Figura 5.9. Torsión testicular.

Diagnóstico

El diagnóstico es **clínico**, con un alto grado de sospecha. En aquellos casos que ofrezcan dudas puede realizarse **ecografía doppler** para confirmar la disminución del flujo testicular y la morfología del testículo. Dada la posibilidad de falsos negativos, ante la sospecha diagnóstica es preferible la exploración quirúrgica.

Tratamiento

Se trata de una **urgencia quirúrgica**. Si el cuadro clínico es muy sugestivo, es obligatoria la exploración quirúrgica urgente, pese a no tener confirmación con pruebas de imagen.

Se realizará detorsión quirúrgica del teste y, si el teste es viable, se procederá a la orquidopexia (fijar el testículo a la túnica vaginal o al escroto) ► **MIR 23-24, 148**. Si no es viable, se realizará orquiectomía (extirpación del testículo) y fijación del teste contralateral.

La gran mayoría de testes intervenidos en las primeras 6 horas son viables, mientras que solo el 10-20% de los intervenidos pasado ese tiempo lo son, de ahí la importancia del diagnóstico y del tratamiento precoz.

Recuerda

- El diagnóstico de la torsión testicular es fundamentalmente clínico y se trata de una urgencia quirúrgica.

Torsión neonatal

Se sospechará ante la presencia de una masa testicular firme e indolora en el examen neonatal. La piel escrotal suele estar equimótica o edematosa. Habitualmente, la torsión se produce intraútero, lo que hace probable el infarto completo y la pérdida del teste.

En general, el tratamiento consiste en la extirpación vía inguinal y la fijación del teste contralateral. (**Figura 5.10**).



Figura 5.10. Torsión neonatal.

Torsión del apéndice testicular o torsión de hidátide

Ocurre con mayor frecuencia entre los 7-12 años. El apéndice testicular es un resto de las estructuras müllerianas que se encuentra fijado al polo superior del testículo. Cuando se torsiona, se produce un dolor brusco, pero menos intenso que en la torsión testicular y generalmente selectivo en polo superior del teste, donde se encuentra el apéndice inflamado.



No suele haber clínica sistémica acompañante. Está presente el reflejo cremastérico y se visualiza en el polo superior del teste afecto en ocasiones una mancha azulada a través de la piel escrotal ("punto azul"). La inflamación escrotal es menos llamativa.

El **diagnóstico** es **clínico**. En caso de duda con la torsión testicular, una ecografía *doppler* mostrará un flujo sanguíneo normal. Su **tratamiento** es **reposo y analgesia** con antiinflamatorios durante una semana. Es un cuadro sin repercusión posterior y, generalmente, con resolución espontánea, con o sin tratamiento. Si el cuadro no cede o es recidivante, en ocasiones está justificada la extirpación quirúrgica de las estructuras apendiculares.

■ Epididimitis

Se define como la inflamación del epidídimo. Cursa con dolor progresivo, insidioso, acompañado de síndrome miccional y fiebre. La etiología es diversa en función de la edad, la actividad sexual y si existen antecedentes urológicos. En niños es frecuente el origen viral o la epididimitis por *Mycoplasma* mientras que en adolescentes se pueden encontrar *Chlamydia trachomatis* o *Neisseria gonorrhoeae*.

A la exploración, se encuentra inflamación y dolor escrotal con reflejo cremastérico normalmente presente. Al elevar el testículo con el dedo, disminuye el dolor (signo de Prehn positivo). El tratamiento consistirá en antibioterapia empírica y antiinflamatorios (una vez resuelto el cuadro, es necesario descartar anomalías congénitas predisponentes).

La **Tabla 5.2** muestra el diagnóstico diferencial del escroto agudo.

	TORSIÓN TESTICULAR	TORSIÓN DE HIDÁTIDE	EPIDIDIMITIS
Dolor	Intenso Brusco Continuo	Menos intenso Dolor palpación del polo superior	Menos intenso Progresivo
Estado general	Afectación importante Cortejo vegetativo	Mínima afectación	Síndrome miccional asociado
Reflejo cremastérico	Abolido	Presente	Presente
Exploración testicular	Teste indurado y edematoso (puede estar elevado y rotado) Eritema escrotal	Inflamación leve Punto azul en polo superior	Moderada Edema escrotal Signo de Prehn positivo

Tabla 5.2. Diagnóstico diferencial del escroto agudo.

5.4. Patología prepucial y uretral

De forma fisiológica, el prepucio cubre el glande en la gran mayoría de los recién nacidos y, progresivamente, se va haciendo más laxo hasta permitir su visualización completa en torno a los 3-4 años.

■ Adherencias balanoprepuciales

El glande no se visualiza por completo, pero el paciente no refiere dolor; son adherencias fisiológicas entre el epitelio prepucial y el glande. Esta situación no requiere tratamiento quirúrgico, salvo en caso de infecciones.

■ Fimosis y parafimosis

La **fimosis** es la estrechez del prepucio que impide su descubrimiento. Se considera fisiológica hasta los 3-4 años, siempre que no produzca complicaciones. No está indicada la retracción manual forzada.

Si en un intento por retraer el mismo prepucio queda estrangulado por el anillo fimótico, se producirá inflamación importante y dolor, lo que se conoce como **parafimosis**. En estos casos, se debe aplicar frío y analgesia para intentar la reducción manual. Se trata de una situación de urgencia que precisará cirugía si las maniobras de reducción no son efectivas.

Las pomadas de corticoides pueden ser útiles para el tratamiento de la fimosis, debido al adelgazamiento de la piel que producen. La indicación de cirugía se establece a partir de los 3 años. Por debajo de esta edad, la circuncisión tiene indicación médica en determinadas situaciones, tales como infecciones urinarias de repetición, parafimosis o fimosis puntiforme (orificio prepucial mínimo que obstaculiza la libre emisión de orina).

■ Malformaciones uretrales

Hay que referirse a las siguientes:

- **Hipospadias.** El meato urinario está en posición inferior a la normal, es decir, en la cara ventral del pene. Se clasifican según la localización del meato uretral, siendo el más frecuente el hipospadias distal. Se trata, habitualmente, de una malformación aislada (en un 10% de casos aproximadamente se asocia a criptorquidia o hernia inguinal) (**Figura 5.11**) ▶ **MIR 18-19, 142**. El tratamiento es quirúrgico (véase el tema 12 de este manual).
- **Epispadias.** El meato urinario se encuentra en posición superior a lo normal, en el dorso del pene.



Figura 5.11. Hipospadias y epispadias.

5.5. Criptorquidia o mal descenso testicular

El descenso testicular normal tiene como objetivo alojar los testes fuera del abdomen, para conseguir una temperatura 2 grados inferior a la corporal, lo que permite un adecuado desarrollo y funcionamiento de la gónada. La ausencia del testículo en la bolsa escrotal se encuadra en el término "mal descenso testicular" e incluye los siguientes grupos:

- **Teste retráctil o en ascensor.** El teste permanece la mayoría del tiempo en el escroto, pero puede ascender a la zona inguinal ante determinados estímulos y descender espontáneamente o de forma manual con facilidad. Es una variante fisiológica por una exageración del reflejo cremastérico que no requiere tratamiento.

- **Teste no descendido adquirido.** Desciende en el primer año de vida y posteriormente asciende de nuevo. Se debe a la tracción de un cordón espermático demasiado corto en relación con el crecimiento del niño.
- **Teste no descendido congénito.** El teste se encuentra de forma permanente fuera del escroto en su trayectoria normal de descenso (trayecto abdomino-inguino-escrotal). En ocasiones, puede ser palpable a nivel abdominal en la zona próxima al conducto inguinal interno, localización más frecuente. Se asocia a escroto hipoplásico.
- **Teste ectópico.** Situado fuera del escroto, sin seguir el trayecto normal de descenso.
- **Anorquia.** Ausencia real de testículos.

Epidemiología

La criptorquidia es un trastorno frecuente. En la mayoría de los casos se produce un descenso espontáneo, siendo esto menos común a partir de los 6 meses. Puede asociarse a otras malformaciones, sobre todo a las del tracto genitourinario y a ciertas alteraciones cromosómicas o metabólicas. La mayoría de los casos son unilaterales.

Complicaciones

Los varones con testículo no descendido tienen mayor riesgo de cáncer testicular (seminoma) y de infertilidad. La cirugía precoz de descenso al escroto (orquidopexia) reduce estos riesgos, aunque no los elimina por completo.

Diagnóstico

Se basa en:

- **Antecedentes obstétricos y familiares:** ingesta de antiandrógenos, esterilidad masculina, alteraciones olfativas, hipospadias o malformaciones urinarias.
- **Exploración física:** preferiblemente en cuclillas (posición en la que se inhibe el reflejo cremastérico) y en decúbito en un ambiente cálido.
- **Pruebas de imagen** (la más utilizada es la ecografía) y **determinaciones hormonales** en caso de criptorquidia bilateral.

Tratamiento

En general, se suele esperar el descenso espontáneo hasta los 6 meses de edad. Si no ha descendido, se indica tratamiento quirúrgico antes del primer año y como tarde antes de los 18 meses de edad **MIR 15-16, 150** (véase el tema 12). Se realiza preferentemente **orquidopexia**. La orquiectomía se valora en casos de criptorquidia pospuberal o en testes disgénicos o atróficos. El riesgo de subfertilidad y tumores parece inversamente proporcional a la edad de inicio del tratamiento. El tratamiento hormonal con gonadotropinas ha quedado en desuso.

5.6. Síndrome hemolítico urémico

Etiopatogenia y clasificación

El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica que se caracteriza por anemia hemolítica microangiopática, trombopenia y daño renal agudo. Se produce una lesión endotelial capilar y arteriolar, con forma-

ción de trombos intravasculares de plaquetas. Es una de las causas más frecuentes de daño renal agudo en niños menores de 5 años. Se clasifica en:

- **SHU primario (o atípico).** Se debe a alteraciones de la regulación del sistema del complemento por mutaciones genéticas.
- **SHU secundario:**
 - **SHU secundario a infección.** La causa más frecuente es *Escherichia coli* serotipo O157:H7 productor de toxina Shiga, aunque pueden producirlo otras bacterias como *Shigella*. Los pacientes suelen tener el antecedente de gastroenteritis invasiva. Este es el llamado SHU típico, y supone alrededor del 90% de casos en Pediatría. Otros posibles agentes de SHU secundario a infección son *Streptococcus pneumoniae* y el VIH.
 - **SHU secundario a fármacos, enfermedades autoinmunes, trasplante, embarazo...**

Clínica

Entre 1-15 días tras el episodio desencadenante, se producen:

- **Alteraciones hematológicas.** Anemia hemolítica que se manifiesta con astenia y palidez intensa o ictericia leve con orina colúrica. Trombopenia leve-moderada que se presenta como petequias, equimosis, siendo excepcionales los signos de sangrado masivo. No hay alteraciones de la coagulación ni fenómeno de coagulación intravascular diseminada (CID) **MIR 23-24, 81-NF**.
- **Disfunción renal.** Pueden aparecer desde proteinuria y hematuria hasta oligoanuria en más del 50% de los pacientes junto con alteraciones hidroelectrolíticas y metabólicas. La HTA es frecuente por hipervolemia y daño vascular, y suele ser de difícil control.
- **Afectación del SNC.** Pueden aparecer irritabilidad, somnolencia, hemiparesia, convulsiones...
- **Afectación gastrointestinal.** Hepatomegalia con hipertransaminasemia, esofagitis, invaginación intestinal...

Recordar

- La causa más frecuente de SHU en pediatría es *E. coli* productor de toxina Shiga.

Diagnóstico

El diagnóstico es clínico y basado en hallazgos de laboratorio:

- Anemia hemolítica de grado variable con esquistocitos, reticulocitosis e hiperbilirrubinemia indirecta.
- Trombopenia de consumo.
- Pruebas de coagulación normales.
- El estudio de orina puede mostrar microhematuria y proteinuria leves con datos analíticos de insuficiencia renal.
- La biopsia renal se reserva para casos seleccionados.

Tratamiento

El tratamiento es fundamentalmente de soporte, aunque se trata de un tema en constante revisión en la actualidad. En las formas secundarias a causas tratables se asociará el tratamiento específico correspondiente.

- El tratamiento del daño renal agudo y las alteraciones hidroelectrolíticas será inicialmente conservador pudiendo recurrir a técnicas de depuración extrarrenal si fuera preciso.



- La HTA suele responder al control de la sobrecarga hídrica, en casos refractarios pueden usarse antagonistas del calcio o hidralazina.
- Transfusión de hematíes en anemia grave vigilando la sobrecarga de volumen.
- Transfusión de plaquetas no indicada salvo sangrado activo significativo.
- En el SHU secundario a infección por *E. coli* no está indicada la antibioterapia.
- El eculizumab es un anticuerpo monoclonal frente a C5 que bloquea la activación del sistema del complemento y es beneficioso en el tratamiento del SHU primario, especialmente en pacientes con afectación neurológica.

■ Pronóstico

En general, el pronóstico del SHU considerado típico es favorable. La mayoría de los pacientes recuperan un filtrado glomerular normal, pero pueden quedar secuelas a largo plazo, como HTA proteinuria.

5.7. Litiasis urinaria

La litiasis urinaria es menos frecuente en el niño que en el adulto, pero su incidencia ha aumentado en los últimos años. La composición y localización de los cálculos urinarios es variable, pero en nuestro medio la mayoría están compuestos por calcio, oxalato o fosfato.

Existen factores genéticos y exógenos que predisponen a la formación de cálculos:

- **Causas ambientales:** la dieta parece tener un papel fundamental.
- **Causas metabólicas:** la hipercalciuria idiopática es la causa más frecuente de litiasis en la infancia. Otros trastornos metabólicos relacionados son la hipocitraturia o la hiperoxaluria.
- **Malformaciones urinarias (CAKUT):** pueden conllevar alteración del flujo y estancamiento de la orina ► **MIR 18-19, 181**.
- **ITU:** los microorganismos productores de ureasa, como *Proteus* spp., alcalinizan la orina, lo cual favorece la cristalización.
- **Carga genética:** mecanismo poligénico aunque existen enfermedades raras con alteraciones monogénicas como la cistinuria.

La litiasis puede manifestarse con hematuria, dolor abdominal o disuria. El cólico nefrítico con dolor lumbar irradiado a fosa ilíaca y genitales, vómitos y clínica miccional es raro en niños pequeños.

Una medida preventiva útil es asegurar una ingesta adecuada de agua para mantener un ritmo alto de diuresis. Además, habrá que insistir en hábitos dietéticos como dieta baja en sal, aumentar la ingesta de frutas y verduras, evitar el abuso de lácteos y proteínas animales, y restringir alimentos ricos en ácido oxálico como refrescos o chocolate.

En caso de cólico nefrítico, puede ser preciso el ingreso hospitalario con hidratación y analgesia intravenosa. En otros pacientes, el tratamiento puede incluir litotricia o técnicas quirúrgicas.

Casos clínicos

Lactante de 6 meses que presenta un primer episodio de sospecha de infección urinaria febril, con vómitos de repetición y elevación de reactantes de fase aguda. ¿Cuál le parece el manejo más adecuado?

- 1) Manejo ambulatorio con antibioterapia oral.
- 2) Ingreso para observación sin antibioterapia.
- 3) Ingreso en espera de cultivos para realización de CUMS.
- 4) Ingreso para antibioterapia intravenosa y realización de ecografía abdominal.

RC: 4

Niño de 4 años sin antecedentes de interés que es traído por sus padres por dolor testicular derecho sin antecedente de traumatismo. Tiene buen estado general y ha estado comiendo bien. A la exploración, se aprecia reflejo cremastérico. Señale el diagnóstico más probable:

- 1) Torsión testicular.
- 2) Torsión de hidátide.
- 3) Torsión testicular en período neonatal.
- 4) Orquiepididimitis.

RC: 2

Niña de 5 años que consulta en Urgencias por mal estado general y aparición reciente de orina de color sonrosado. Usted constata hipertensión arterial además de petequias generalizadas. En analítica sanguínea destaca anemia (Hb 6,3 g/dL), trombopenia (plaquetas 50.000/ μ L) y creatinina de 2,8 mg/dL. Hace una semana presentó un cuadro de gastroenteritis que fue tratado con antibiótico. ¿Cuál es el diagnóstico de sospecha?

- 1) Coagulación intravascular diseminada (CID).
- 2) Sepsis por *Campylobacter*.
- 3) Púrpura trombopénica idiopática.
- 4) Síndrome hemolítico urémico.

RC: 4



06

Oncología pediátrica

Orientación MIR

En este tema se revisa la incidencia de los tumores infantiles y los síntomas más frecuentes con los que se suelen presentar. La mayoría de los tumores infantiles que se deben conocer se describen en otras asignaturas. En estas páginas, se describen los tumores sólidos extracraneales más frecuentes en niños: el neuroblastoma y el tumor de Wilms o nefroblastoma (Tabla 6.4). Es necesario aprender a diferenciarlos, prestando atención a sus asociaciones, las pruebas diagnósticas y sus factores pronósticos.

Preguntas MIR

► MIR 21-22, 85

Conceptos clave

- La enfermedad oncológica más frecuente en la infancia es la leucemia, especialmente la leucemia aguda linfoblástica. La segunda neoplasia más frecuente son los tumores cerebrales, que constituyen la neoplasia sólida más habitual en la infancia; el tumor cerebral más frecuente es el astrocitoma y su localización más habitual es infratentorial.
- El neuroblastoma es el tumor sólido extracraneal más frecuente y el abdominal más frecuente. Se asocia con diarrea secretora, opsoclono-mioclono y HTA. Destaca la elevación de las catecolaminas urinarias.
- El neuroblastoma puede metastatizar en hígado, piel, hueso y médula ósea (por lo que, en el estudio de extensión, hay que hacer biopsia y aspirado bilateral de médula ósea). Son factores de buen pronóstico edad menor de 1 año, tumores localizados, tumores diferenciados y maduros, ausencia de amplificación de N-Myc y ausencia de alteración del cromosoma 11q.
- El tumor de Wilms es el segundo tumor abdominal más frecuente. Se asocia con hemihipertrofia, aniridia y malformaciones genitourinarias. Puede ser bilateral (estadio V). No se debe biopsiar porque puede empeorar el pronóstico.

6.1. Tumores en la infancia: generalidades

■ Introducción

Los tumores infantiles son poco frecuentes, pero constituyen la primera causa de muerte por enfermedad en edades comprendidas entre 1-14 años. Los adelantos en los tratamientos oncológicos han permitido mejorar el pronóstico de estos pacientes y aumentar la tasa de supervivencia a 5 años al 80%. Esto hace que la prevalencia de adultos jóvenes supervivientes de cáncer sea cada vez mayor. Más de la mitad de estos adultos tendrá alguna secuela médica que dependerá del tipo de cáncer, su localización, la edad de diagnóstico y el protocolo de tratamiento (dosis y fraccionamiento de radioterapia; tipo y dosis acumuladas de quimioterápicos).

■ Incidencia

Existen dos picos de mayor incidencia de tumores infantiles: la primera infancia y la adolescencia. Por orden de frecuencia, son los que mencionamos a continuación:

- **Leucemias (30%).** Constituyen la patología oncológica más frecuente en la infancia. De ellas el 80% son leucemias linfoblásticas agudas, de mejor pronóstico, y el 20% leucemias mieloides agudas (LMA). En el grupo menor de 1 año es más frecuente la LMA.
- **Tumores del SNC (21 %).** Suponen la neoplasia sólida más común en la infancia. El astrocitoma es el más frecuente (se puede localizar en el tronco, en el cerebelo o en los hemisferios cerebrales), seguido del meduloblastoma cerebeloso (el tumor cerebral maligno más común). A diferencia de los adultos, la localización más habitual de los tumores cerebrales en niños es infratentorial (en fosa posterior).
- **Linfomas (13 %).** Hodgkin y no Hodgkin son los más frecuentes.
- **Sistema nervioso simpático (9%).** Neuroblastoma.
- **Sarcomas de tejidos blandos (6%).**
- **Tumores óseos (5%).** Osteosarcoma y sarcoma de Ewing. El osteosarcoma es más frecuente en los adolescentes.
- **Tumores renales (5 %).** Tumor de Wilms.
- **Otros tumores infantiles:** hepatoblastoma, retinoblastoma...

Algunos síndromes y patologías se asocian con riesgo elevado de neoplasias, como el síndrome de Down y la leucemia o la neurofibromatosis y los tumores del sistema nervioso central. En este tema se estudian, por su incidencia en niños, el neuroblastoma y el tumor de Wilms o nefroblastoma.

Recuerda

- Cáncer infantil más frecuente: leucemia linfoblástica aguda (LLA).
- Cáncer sólido infantil más común: tumor del SNC (astrocitoma).
- Tumor sólido extracraneal más frecuente infantil: neuroblastoma.
- Tumor abdominal más frecuente infantil: neuroblastoma.

■ Formas de presentación

El cáncer infantil puede manifestarse inicialmente con síntomas similares a otros procesos más frecuentes. En la **Tabla 6.1** se destaca la sintomatología más típica en pacientes pediátricos según el tipo de tumor. El neuroblastoma y el nefroblastoma se comentará en el apartado correspondiente.

LEUCEMIA	Astenia, palidez, irritabilidad, fiebre de origen desconocido, adenopatías generalizadas, hepatomegalia/esplenomegalia, petequias, hematomas no justificados, dolor óseo persistente (semanas) o no justificado, cojera, infecciones persistentes o recurrentes de vías respiratorias altas, etc.
LINFOMAS	Adenopatías no dolorosas cervicales y/o supraclaviculares de meses de evolución en los linfoma de Hodgkin. Progresión más rápida en los no Hodgkin
TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	Pueden presentarse de forma similar a los adultos: cefalea persistente, vómitos, crisis convulsiva de nueva aparición, afectación de pares craneales, alteraciones visuales, de la marcha, etc. Hay que estudiar la pubertad adelantada o retrasada. En menores de 2 años: fontanela abombada, aumento anormal del perímetro cefálico, estrabismo de reciente aparición, alteración de la motilidad ocular, rechazo de tomas, fallo de medro, etc.
TUMORES ÓSEOS	Dolor localizado persistente, en reposo y/o inflamación de las extremidades o cojera sin motivos aparentes
SARCOMA DE PARTES BLANDAS	Tumoración no justificada en cualquier localización con afectación de planos profundos, de consistencia pétreo, con crecimiento progresivo y/o localización inusual
RETINOBLASTOMA	Leucocoria en un lactante o niño pequeño. Puede haber antecedentes familiares

Tabla 6.1. Tipo de tumor y manifestaciones clínicas más frecuentes.

6.2. Neuroblastoma

El neuroblastoma es un tumor maligno derivado de las células de la cresta neural que dan origen al sistema nervioso simpático y la médula suprarrenal. Es el tumor sólido extracraneal más común en la infancia. La edad media de los pacientes en el momento del diagnóstico es de 2 años (el 90% de los casos se produce en menores de 5 años). Puede asociarse con trastornos de la cresta neural, como enfermedad de Hirschsprung o neurofibromatosis tipo I.

■ Asociaciones

Está asociado a neurofibromatosis y síndrome de Turner. Existen formas familiares con herencia autosómica dominante.

■ Localización

El neuroblastoma puede originarse a lo largo de toda la cadena simpática, por lo que la localización del tumor primitivo puede ser muy variable. La más frecuente es el abdomen (70%). Es el tumor maligno abdominal con mayor incidencia en la infancia. Dentro del abdomen, más de la mitad se sitúan en la glándula suprarrenal (**Figura 6.1**). Otras localizaciones posibles son mediastino posterior (20%), pelvis, cuello y nasofaringe.

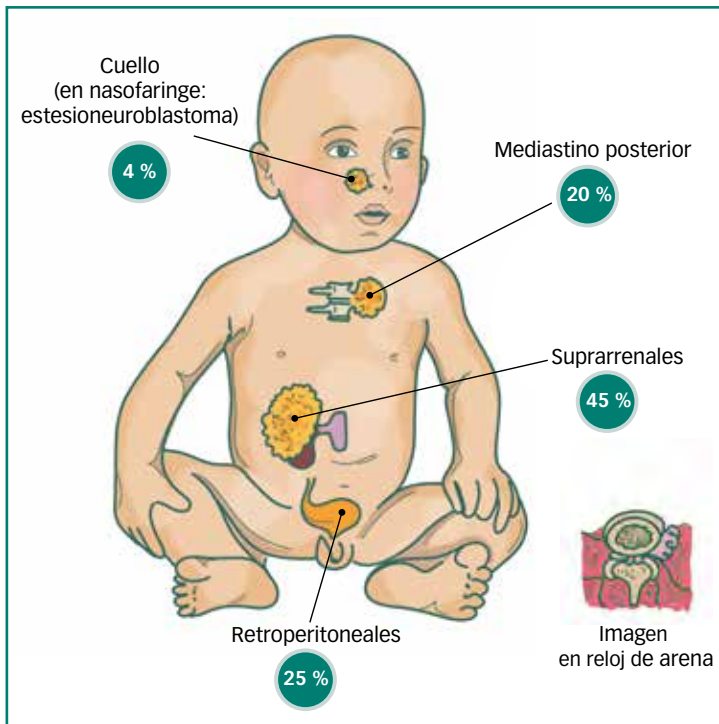


Figura 6.1. Localización del neuroblastoma.

■ Clínica

La clínica del neuroblastoma depende de la localización del tumor primitivo, de las metástasis a distancia y de su asociación con otros síndromes complejos o paraneoplásicos.

• Derivada de la localización del tumor primario:

- **Abdomen.** Masa abdominal (forma más común de presentación) con o sin hepatomegalia. La masa abdominal puede sobrepasar la línea media.
- **Tórax.** Con frecuencia, se descubre al hacer una radiografía de tórax por otro motivo (mediastino posterior [Figura 6.2]). En ocasiones, puede producir obstrucción mecánica y síndrome de vena cava superior.
- **Paravertebrales.** Pueden producir clínica de compresión medular.
- **Cervicales.** Pueden producir un síndrome de Horner (ptosis, miosis, anhidrosis) por lesión del ganglio estrellado.
- **Nasofaringe (esteseuroblastoma).** Suele manifestarse por epistaxis.

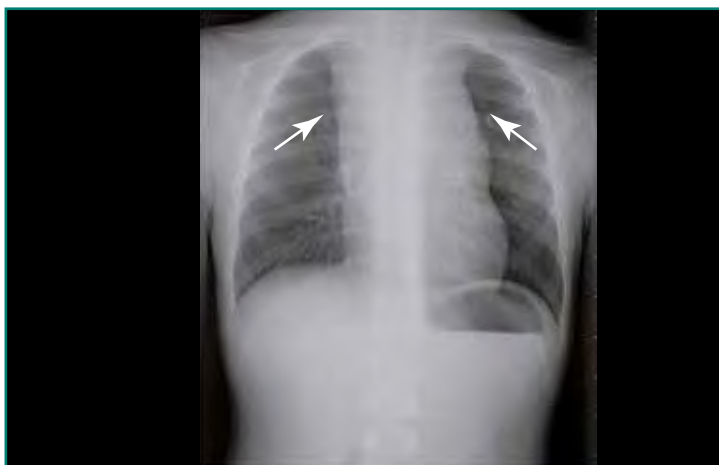


Figura 6.2. Imagen de masa mediastínica en radiografía de tórax en paciente con neuroblastoma en mediastino posterior.

• Derivada de síndromes complejos:

- **Síndrome opsoclono-mioclono (síndrome de Kinsbourne).** Se caracteriza por ataxia, mioclonías y movimientos incontrolados de los ojos en sacudidas desordenadas (opsoclono) ▶ MIR 21-22, 85.
- **Diarrea secretora intensa.** Como consecuencia de la producción de péptido intestinal vasoactivo (VIP).
- **HTA, taquicardia y sudoración por liberación de catecolaminas.** Relativamente rara en pacientes con neuroblastoma (se da más en el feocromocitoma).

Estos síndromes no influyen en el pronóstico.

Recuerda

- El neuroblastoma se asocia con diarrea secretora, hepatomegalia y opsoclono-mioclono.

• Derivada de las metástasis.

Las localizaciones más frecuentes de las metástasis son la médula ósea, el esqueleto, el hígado y la piel.

- Las metástasis en **médula ósea y esqueleto** pueden cursar con irritabilidad o dolor óseo, pudiendo afectar a la deambulación.
- La infiltración de la **duramadre** puede ocasionar un cuadro de hipertensión intracraneal.
- Las metástasis **subcutáneas** se presentan en forma de múltiples nódulos duros, no dolorosos y en ocasiones azulados.
- El compromiso masivo del **hígado** (especialmente frecuente en lactantes) se denomina **síndrome de Pepper**.
- Cuando las metástasis afectan a **huesos periorbitarios** pueden causar proptosis, y equimosis periorbitarios ("ojos de mapache" o "hematoma en anteojos") (Figura 6.3).



Figura 6.3. Hematoma en anteojos. Metástasis de neuroblastoma.

■ Diagnóstico

El diagnóstico del neuroblastoma se realiza mediante:

- **Ecografía abdominal.** Es la primera prueba a realizar si la localización es abdominal. Informa sobre el tipo de masa, su tamaño y localización.

- **TC/RMN abdominal o torácica.** Delimita exactamente la masa. Es un tumor de densidad mixta con elementos sólidos y quísticos (zonas de hemorragia o de necrosis) y calcificaciones en la mayoría de los casos.
- **Gammagrafía con MIBG** (metayodobencilguanidina). Marcada con un isótopo radiactivo que es captado por el tumor y sus metástasis. Se realiza para el diagnóstico de extensión.
- **Catecolaminas en orina elevadas** (ácido homovanílico, ácido vanilmandélico, dopamina). Es un dato específico de este tumor, que aparece en el 70-90% de los pacientes.
- **Biopsia.** El diagnóstico se realiza, desde el punto de vista anatómico-patológico, en una muestra obtenida por biopsia. Se debe estudiar la amplificación del oncogén N-MYC, la mutación de ALK y la delección del cromosoma 11q, entre otras alteraciones cromosómicas.
- **Biopsia y aspirado bilateral de médula ósea.** Se ha de hacer siempre para descartar afectación de la misma. Se requieren dos muestras negativas, ya que puede haber infiltración parcheada.

Factores pronósticos

Hay 7 factores que condicionan el pronóstico del neuroblastoma:

- **Edad.** Mejor pronóstico si el paciente es menor 18 meses.
- **Estadio.** El grupo INRG (International Neuroblastoma Risk Group) propone un sistema de estadiaje (Tabla 6.2) que clasifica en tumores localizados (L1 y L2) y metastásicos (M y MS). Los **localizados** son clasificados en L1 o L2 de acuerdo a la afectación de estructuras vitales y a la dificultad de una cirugía completa en el momento del diagnóstico. Los tumores **metastásicos** se asocian a peor pronóstico. El estadio MS tiene mejor pronóstico y puede involucionar espontáneamente sin necesidad de tratamiento.
- **Histología.** De mejor a peor pronóstico: ganglioneuroma en maduración, ganglioneuroblastoma entremezclado, ganglioneuroblastoma nodular y neuroblastoma.
- **Grado de diferenciación:** diferenciado, pobremente diferenciado e indiferenciado.
- **Amplificación del oncogen N-MYC.** Se asocia a peor pronóstico.
- **Alteración cromosómica segmentaria del 11q.** Se asocia a peor pronóstico.
- **Ploidía.** La diploidía se asocia a peor pronóstico.

BUEN PRONÓSTICO	MAL PRONÓSTICO
Menores de 18 meses	Mayores de 18 meses
Estadios L1/L2/MS	Estadio M
Ganglioneuroma, ganglioneuroblastoma	Neuroblastoma
Estadios más diferenciados	Estadios más indiferenciados
Hiperdiploidia	Amplificación N-MYC
	Delección 11q
	Diploidia

Tabla 6.2. Pronóstico de los tumores.

De la combinación de estos, se ha elaborado un sistema complejo de estratificación de los pacientes por grupos de riesgo pretratamiento (Figura 6.4): muy bajo, bajo, intermedio, alto y muy alto. La supervivencia global es del 75%, pero en grupos de alto riesgo se sitúa en torno al 30%.

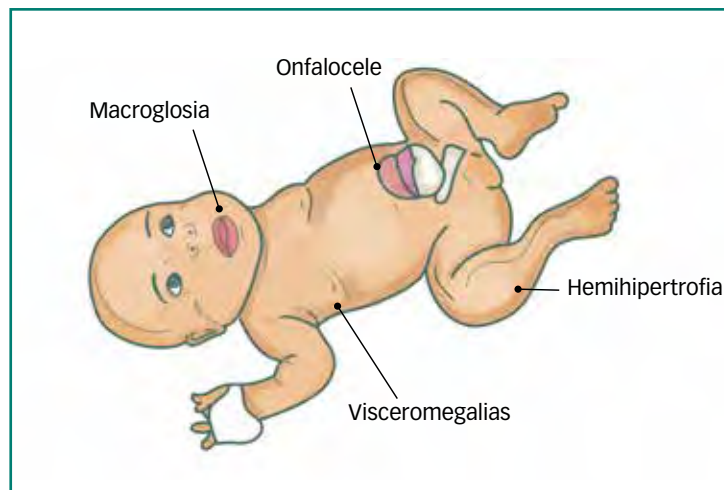


Figura 6.4. Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Tratamiento

El tratamiento del neuroblastoma en función del pronóstico será el siguiente:

- **Muy bajo o bajo riesgo:** pueden no precisar ningún tratamiento. Si progresan, pueden tratarse sólo con cirugía y/o quimioterapia.
- **Riesgo intermedio:** se suelen tratar con quimioterapia convencional seguida de cirugía del tumor con intención radical. Si existen datos histológicos de peor pronóstico, se continúa con más quimioterapia y/o radioterapia local.
- **Alto riesgo y muy alto riesgo:** el tratamiento consiste en quimioterapia de inducción, cirugía, trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos, radioterapia, inmunoterapia y mantenimiento con 13-cis retinoico.

6.3. Tumor de Wilms o nefroblastoma

El tumor de Wilms es el tumor renal más común (80%). Es el segundo tumor abdominal maligno con mayor prevalencia en la infancia. La edad de presentación oscila entre 1-5 años (frecuencia máxima entre 2-3 años, y es rara su aparición en mayores de 10 años). Se asocia a alteraciones en el cromosoma 11p, donde se ha identificado el gen-1 del tumor de Wilms o *WT1* entre otros.

Se asocia a múltiples malformaciones congénitas y síndromes (Tabla 6.3).

ANOMALÍAS	Hemihipertrofia Anomalías genitourinarias (hipospadias, criptorquidia, duplicación sistemas colectores, malformaciones renales) Aniridia
SÍNDROME DENYS-DRASH	Seudohermafroditismo masculino e insuficiencia renal precoz por esclerosis mesangial. Mutaciones puntuales del gen <i>WT1</i> en el cromosoma 11p
SÍNDROME WAGR	Wilms, aniridia, malformaciones genitourinarias, retraso mental. Delección en el cromosoma 11p
SÍNDROME BECKWITH-WIEDEMANN	Hemihipertrofia, macroglosia, onfalocele, visceromegalias e hipoglucemias. Alteraciones en el cromosoma 11p (Figura 6.4)

Tabla 6.3. Anomalías y síndromes asociados al tumor de Wilms.



Tipos histológicos

Existen dos variantes histológicas. El **tipo favorable** se caracteriza por predominio de células epiteliales y elementos del estroma. El **tipo desfavorable** es anaplásico (con núcleos celulares hipercromáticos y aumento del número de mitosis).

Clínica

La clínica del tumor de Wilms es la siguiente:

- **Masa abdominal asintomática** (signo más frecuente, aparece en el 75% de los casos). Situada en un flanco, redondeada, de consistencia elástica, no suele superar la línea media. Los afectados de tumor de Wilms, en general, son algo mayores que los afectados por neuroblastoma y parecen menos enfermos. En ocasiones la masa se acompaña de dolor y distensión abdominal. Puede ser bilateral (estadio V).
- **HTA por compresión de la arteria renal** por el tumor y producción de renina.
- **Hematuria** macroscópica o microscópica.
- **Hemorragia intratumoral** tras sufrir traumatismos.

Recuerda

- El tumor de Wilms se asocia con aniridia, hemihipertrofia y malformaciones genitourinarias. Un síndrome típicamente asociado es el de Beckwith-Wiedemann.

Diseminación

El lugar más frecuente de metástasis son los ganglios regionales, el pulmón y, en menor medida, el hígado. En el momento del diagnóstico, se observan metástasis en un 10-15% de los pacientes. Son raras las metástasis óseas o en médula ósea (a diferencia del neuroblastoma).

Recuerda

- En el neuroblastoma, es necesario hacer siempre biopsia y aspirado de médula ósea; en el tumor de Wilms, es obligatorio hacer una prueba de imagen del tórax.

Diagnóstico

Las pruebas diagnósticas son las siguientes:

- **Análisis de sangre.** Pueden ser normales, incluida la función renal.
- **Ecografía abdominal.** Para confirmar la localización del tumor.
- **TC/RMN abdominal.** La RMN se considera de elección en la mayoría de los tumores abdominales debido a la ausencia de irradiación. La TC es de elección para el estudio de extensión en el tórax y puede reemplazar a la RMN abdominal si esta supone una demora excesiva (**Figura 6.5**).
- **Estudio radiológico del tórax (radiografía, TC).** Para descartar metástasis pulmonares (**Figura 6.6**).

- **Punción aspiración de la masa.** Si existen dudas diagnósticas antes de iniciar quimioterapia (no ha demostrado aumentar el riesgo de diseminación en el trayecto de la punción). No se suele hacer biopsia abierta, porque la rotura de la cápsula renal podría cambiar el estadio. Histológicamente, es un tumor de células pequeñas redondas.
- **Gammagrafía ósea.** En ocasiones, para descartar metástasis óseas.

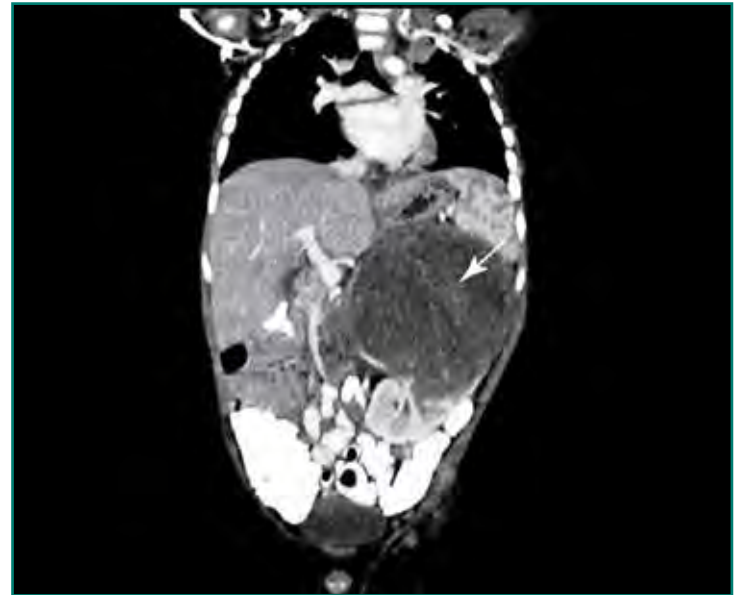


Figura 6.5. Metástasis de neuroblastoma.



Figura 6.6. Metástasis pulmonares en un tumor de Wilms.

Tratamiento

El tratamiento consistirá en quimioterapia inicial, seguida de nefrectomía total o parcial y quimioterapia posquirúrgica con o sin radioterapia (según el estadio y el tipo histológico).

Pronóstico

Son marcadores de buen pronóstico: tipo histológico favorable, estadios I y II, edad menor de 2 años y masa tumoral pequeña. La supervivencia global de los tumores renales está en torno al 90% a 5 años. Los que presentan anaplasia en la histología tienen un pronóstico desfavorable.

	NEUROBLASTOMA	WILMS (NEFROBLASTOMA)
Epidemiología	Tumor sólido extracraneal más frecuente en niños Sobre todo < 2 años Oncogén N-Myc, cromosoma 11q	Segundo tumor abdominal más frecuente en niños Mayores que los niños del neuroblastoma (1-5 años) Alteraciones cromosoma 11
Localización	70% abdomen (50% suprarrenal) Cruza línea media 20% tórax	Riñón No cruza línea media
Clínica	Masa Síndromes paraneoplásicos (VIP, opsoclono-mioclono)	Masa abdominal Asocia a veces hemihipertrofia, aniridia, malformaciones genitourinarias y síndromes congénitos HTA, hematuria
Tratamiento	Muy bajo/bajo riesgo: observación ± Qx ± QT Riesgo intermedio: QT + Qx Alto riesgo: QT + Qx + TPH autólogo + inmunoterapia (± RT) + mantenimiento con 13 cis retinoico	QT preoperatoria + Qx + QT posoperatoria (± RT) ± TPH autólogo
Pronóstico	Variable Metástasis a hígado, médula ósea, piel y hueso	Bueno, sobre todo en menores de 2 años Metástasis a pulmones

Tabla 6.4. Neuroblastoma frente a nefroblastoma.

Casos clínicos

En un niño de 4 años con buen estado general y hemihipertrofia corporal, la madre descubre accidentalmente al bañarle una masa abdominal; el estudio ecográfico muestra una masa sólida voluminosa no calcificada en el riñón izquierdo que distorsiona el sistema pielocalicial. ¿Cuál de los diagnósticos que se citan le parece el más probable?

- 1) Tumor de Wilms.
- 2) Neuroblastoma.
- 3) Nefroma mesoblástico congénito.
- 4) Fibrosarcoma.

RC: 1

Lactante varón de 10 meses de edad al que en el contexto de una infección respiratoria se realiza una radiografía de tórax describiéndose una masa en mediastino posterior. En la determinación de catecolaminas en orina estas se encuentran elevadas. De los factores citados a continuación como predictivos de buen pronóstico en el tumor que sospecha, uno de ellos es falso:

- 1) Edad menor de 1 año.
- 2) Amplificación de TRKB.
- 3) Ausencia de amplificación de N-Myc.
- 4) Amplificación de TRKA.

RC: 2

07

Enfermedades infecciosas

Orientación MIR

Tema muy de moda que se solapa con material que se estudiará en otros temas de esta asignatura, como los dedicados a neonatología y vacunas. Hay que saber las características clínicas más importantes que permitan diferenciar las distintas enfermedades exantemáticas (atención a la [Tabla 7.3](#), pues rentabilizará el estudio).

Los temas más preguntados han sido la enfermedad de Kawasaki, la escarlatina y el sarampión, por lo que es importante tener claras las diferencias entre ellas. El VIH en la infancia es un tema muy poco preguntado en los últimos años; en el tema figuran las principales diferencias con los adultos, ya que gran parte de la teoría se recoge en la sección de Enfermedades Infecciosas.

Preguntas MIR

- MIR 23-24, 74; MIR 23-24, 77; MIR 23-24, 80
- MIR 22-23, 78; MIR 22-23, 83
- MIR 21-22, 89
- MIR 20-21, 74-NF; MIR 20-21, 76; MIR 20-21, 78
- MIR 15-16, 154
- MIR 13-14, 177
- MIR 12-13, 21; MIR 12-13, 22

Conceptos clave

- ⊙ El sarampión se caracteriza por fiebre alta, exantema maculopapular confluyente de aparición cefalocaudal y conjuntivitis fotofóbica.
- ⊙ Lo más característico de la rubeola son las adenopatías retroauriculares, occipitales y cervicales posteriores. Puede haber afectación articular.
- ⊙ La varicela cursa con la aparición de un exantema vesiculoso polimorfo y pruriginoso que puede afectar a mucosas.
- ⊙ El agente responsable del eritema infeccioso es el parvovirus B19. Su clínica se desarrolla en tres fases: "bofetón", exantema maculopapular y exantema reticular en encaje. Tiene lugar en niños en edad escolar y cursa sin fiebre o con febrícula.
- ⊙ El principal agente etiológico del exantema súbito es el virus herpes humano tipo 6. El exantema súbito afecta a niños de menos de 2 años y su secuencia clínica es característica: fiebre alta sin foco de 3-4 días de duración (puede dar lugar a crisis febriles) que acaba cediendo para dar paso a la aparición de un exantema.
- ⊙ El tratamiento de elección de la escarlatina es penicilina o amoxicilina por vía oral durante 10 días.
- ⊙ La enfermedad de Kawasaki se produce por la exposición a toxinas infecciosas en individuos genéticamente predispuestos. Cursa con fiebre, adenopatías, conjuntivitis, fisuras labiales, exantema y afectación de miembros. Su diagnóstico es clínico.
- ⊙ El tratamiento del VIH se debe iniciar en todos los pacientes infectados desde el momento de su diagnóstico.

7.1. Enfermedades exantemáticas y afines

A continuación vamos a ver algunas enfermedades exantemáticas importantes.

■ Sarampión

- **Etiología.** Está causado por un virus de la familia *Paramyxoviridae* y género *Morbillivirus* (virus ARN).
- **Epidemiología.** Los programas de vacunación han disminuido drásticamente su incidencia en todo el mundo y, en especial, en los países desarrollados. Sin embargo, actualmente, en los países europeos existe un repunte de la enfermedad y se producen brotes, especialmente en individuos susceptibles no vacunados. Es un cuadro muy contagioso, y el período de máxima contagiosidad abarca desde la fase prodrómica hasta 4-5 días después de la aparición del exantema.
- **Clínica.** Presenta diferentes períodos:
 - **Período de incubación** (aproximadamente de 10 días).
 - **Período prodrómico o catarral** (3-5 días). Incluye la aparición de fiebre moderada, tos seca llamativa, rinitis (puede aparecer epistaxis) y conjuntivitis intensa con fotofobia. Puede aparecer cuadro de afectación digestiva con dolor abdominal, vómitos o diarrea por adenitis mesentérica. En esta fase, aparecen unas manchas blanquecinas sobre halo eritematoso en la mucosa yugal opuesta a los molares inferiores, que reciben el nombre de manchas de Koplik y que se consideran un signo patognomónico del sarampión. Duran 12-24 horas y desaparecen con el inicio del exantema (**Figura 7.1**) ▶ MIR 23-24, 77; MIR 12-13, 21.



Figura 7.1. Manchas de Koplik.

- **Período exantemático** (4-6 días). Su inicio coincide con un pico de fiebre alta y se caracteriza por la aparición de un exantema maculopapuloso confluyente, rojo intenso, no pruriginoso; se inicia en las partes laterales del cuello y en la zona retroauricular. Su evolución es descendente y centrífuga. Afecta a palmas y plantas. En ocasiones, es hemorrágico y pruriginoso. Desde el momento de la aparición del exantema, se produce una elevación brusca de la temperatura corporal (**Figura 7.2**).
- **Período de descamación.** El exantema se resuelve en la misma dirección en la que se inició, dejando una descamación furfurácea. El único síntoma que perdura es la tos, que tiende también a la resolución. Otros hallazgos son esplenomegalia ocasional, linfopenia absoluta y hallazgos radiológicos de adenopatías parahiliares (75% de los casos) e incluso discretos infiltrados pulmonares (25%).



Figura 7.2. Sarampión: período exantemático.

- **Complicaciones.** Las más frecuentes son:
 - **Otitis media aguda, laringitis, blefaritis o conjuntivitis purulenta.**
 - **Neumonía.** Es más habitual la bronconeumonía por sobreinfección bacteriana que la producida por el propio virus del sarampión (neumonía de células gigantes de Hecht). Esta última afecta a inmunodeprimidos y su curso es grave con una mortalidad muy elevada.
 - **Neurológicas.** Complicaciones con muy mal pronóstico. Dentro de ellas, la más frecuente es la meningoencefalitis sarampionosa, de aparición entre los 2-6 días del inicio del exantema. La más característica, aunque mucho menos frecuente (5-10 casos por millón), es la panencefalitis esclerosante subaguda, que es una complicación tardía (aparece varios años después de la infección) que cursa con deterioro progresivo del sistema nervioso central.
- **Anergia cutánea** con reactivación de una tuberculosis preexistente o resultado falso negativo del Mantoux.
- **Diagnóstico clínico y microbiológico.** Se puede realizar serología (IgM positiva o elevación significativa de IgG en muestras pareadas), o detección del virus mediante PCR en muestra respiratoria, sanguínea o de orina ▶ MIR 12-13, 22.
- **Tratamiento y prevención:**
 - **Tratamiento.** Sintomático y aislamiento hasta 4 días después de aparecer la erupción. En países en vías de desarrollo se administra, además, vitamina A como tratamiento adyuvante, ya que ha demostrado reducir la morbilidad.
 - **Vacunación.** Administración de vacuna triple vírica según calendario vacunal o como profilaxis posexposición, siendo preferible una dosis de vacuna triple vírica a la administración de gammaglobulina específica (salvo en los casos que se detallan en el punto siguiente).
 - **Profilaxis posexposición.** Se realiza tras exposición de una persona no inmune a un caso de sarampión.
 - › En niños menores de 6 meses, se administra una dosis única de inmunoglobulina polivalente en los primeros 6 días posexposición.



- › En niños entre 6-10 meses inmunocompetentes, una dosis de vacuna (que no se contabiliza como dosis administrada en el calendario vacunal) en los primeros 3 días posexposición o inmunoglobulina polivalente entre el cuarto y el sexto día posexposición.
- › En niños mayores de 11 meses inmunocompetentes, se sigue la misma pauta que en niños menores de 11 meses, pero contabilizando la dosis de vacuna en caso de administrarla.
- › En inmunodeprimidos de cualquier edad o embarazadas, dado que la vacuna triple vírica es una vacuna viva y está contraindicada, se debe administrar inmunoglobulina polivalente, también en los primeros 6 días posexposición.

Recorda

- En la fase exantemática del sarampión aparece fiebre alta.

Rubeola

La rubeola se caracteriza por:

- **Etiología.** Ocasionada por virus ARN de la familia *Togaviridae*, género *Rubivirus*.
- **Epidemiología.** El período de contagiosidad abarca desde una semana antes de la aparición del exantema hasta una semana después, siendo máxima en los 5 días de inicio del exantema. Su incidencia es actualmente muy baja gracias a la vacunación sistemática.
- **Clínica.** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (14-21 días).
 - **Pródromos** (1-2 días). Cuadro catarral leve, con febrícula o fiebre baja, conjuntivitis sin fotofobia y enantema fugaz en forma de petequias en el velo del paladar no patognomónico y poco frecuente, conocido como manchas de Forchheimer. El signo más característico de esta fase son las adenopatías dolorosas retroauriculares, cervicales posteriores y suboccipitales ► MIR 13-14, 177.
 - **Exantema** (3 días). Se caracteriza por la tríada de febrícula o fiebre baja, exantema e hipertrofia ganglionar. El exantema es morbiliforme y no confluyente salvo en la cara (Figura 7.3). Se resuelve mediante una mínima descamación. Las adenopatías pueden extenderse a otras regiones (signo de Theodor).
 - **Otros hallazgos.** Leucopenia, trombopenia, linfocitos atípicos.
- **Complicaciones.** Son muy raras en la infancia, y suelen curar sin dejar secuelas. Las más frecuentes son las siguientes:
 - **Artritis.** Afecta a las articulaciones pequeñas (metacarpofalángicas) y con carácter migratorio, en mujeres jóvenes o niñas pospuberales.
 - **Encefalitis.**
 - **Púrpura trombopénica.**
- **Diagnóstico.** Igual que en el sarampión, es clínico y microbiológico. Se puede realizar serología (IgM positiva o elevación significativa de IgG en muestras pareadas), o detección del virus mediante PCR en muestra respiratoria, sanguínea o de orina.
- **Tratamiento y prevención:**
 - **Tratamiento.** Sintomático.
 - **Vacunación.** Se realiza con la vacuna triple vírica, que debe administrarse según el calendario vacunal.
 - **Profilaxis posexposición.** No está indicada la administración de gammaglobulina ni de la vacuna triple vírica posexposición, ya que ni previenen ni modifican el curso de la enfermedad.

Recorda

- El dato más típico de los pródromos de la rubeola son las adenopatías occipitales.



Figura 7.3. Exantema morbiliforme no confluyente en rubeola.

Varicela

La varicela se caracteriza por:

- **Etiología.** Ocasionada por el virus varicela-zóster, virus ADN de la familia *Herpesviridae* y género *Varicellovirus*.
- **Epidemiología.** Su período de máxima contagiosidad abarca desde 24-48 horas antes de la aparición del exantema hasta que todas las lesiones se encuentran en fase de costra. Se contagia fundamentalmente por vía respiratoria aunque también lo hace mediante el material vesicular.
- **Clínica (Figura 7.4).** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (10-21 días).
 - **Pródromos.** Aparece fiebre, tos y rinorrea durante 2-4 días.
 - **Exantema.** Se caracteriza por ser pruriginoso (a diferencia del resto de infecciones exantemáticas) y polimorfo (coexisten lesiones en distinto estadio evolutivo: máculas, pápulas, vesículas, pústulas y costras; se conoce como exantema en "cielo estrellado" [Figura 7.5]). Tiene una evolución centrífuga. Puede afectar a mucosas (tanto oral como genital) y se resuelve en 1 semana, sin dejar cicatrices generalmente (Figura 7.6).



Figura 7.4. Varicela.



Figura 7.5. Varicela: exantema en "cielo estrellado".



Figura 7.6. Afectación de mucosas en un paciente con varicela.

Recuerda

- En el exantema de la varicela coexisten lesiones en distinto estadio evolutivo.

• Complicaciones:

- **Sobreinfección bacteriana** por *S. pyogenes* y por *S. aureus* de las lesiones cutáneas, en relación con el rascado de las mismas (recuérdese que es pruriginoso). Es la más frecuente.
- **Neumonía** (poco habitual en niños). Puede ser bacteriana (por *S. pyogenes* o por *S. aureus*) o vírica, producida por el propio virus (rara vez). Se debe sospechar esta patología ante la aparición de tos, taquipnea y fiebre entre el segundo y el quinto día.
- **Neurológicas**. Ataxia cerebelosa (afectación neurológica más frecuente), meningitis, meningoencefalitis (ataxia febril), síndrome de Guillain-Barré.
- **Síndrome de Reye**. Asociado al tratamiento con ácido acetilsalicílico (AAS). Es muy poco frecuente actualmente dado que no se utiliza el AAS en pediatría como antipirético.

- **Diagnóstico**: clínico, aunque se puede realizar también serología y PCR en muestra vesicular o sanguínea.

• Tratamiento y prevención:

- **Tratamiento**. Sintomático, con desinfección de las vesículas rotas con antiséptico tópico y antihistamínicos orales si existe prurito intenso. El tratamiento de la sobreinfección se realiza con antibióticos tópicos u orales si hay celulitis. Está contraindicado el consumo concomitante de AAS por el riesgo de síndrome de Reye. Como antipirético, se prefiere el paracetamol al ibuprofeno. El ingreso hospitalario está indicado en menores de 3 meses.

Las indicaciones del tratamiento con **aciclovir** son:

- › Mayores de 12 años no vacunados.
- › Varicela neonatal (puede producir afectación visceral grave).
- › Enfermedades crónicas cutáneas, cardíacas o pulmonares.
- › Inmunodeprimidos.
- › Casos que presenten complicaciones asociadas (neumonía, encefalitis, meningitis).

En general, se administra por vía oral, salvo en pacientes inmunodeprimidos y cuadros graves, en los que es preferible la vía intravenosa.

- **Prevención primaria mediante vacunación**. Se lleva a cabo con la vacunación sistemática de virus vivos atenuados de varicela zóster. Actualmente, se administra según el calendario sistemático de vacunación infantil, en dos dosis, la primera entre los 12-15 meses de edad y la segunda, a los 4-6 años. Está indicada a toda la población. Su eficacia es del 75-90% para la prevención de la infección por varicela y del 99% para la prevención de las formas graves. Por tanto, la vacunación no elimina completamente la posibilidad de padecer varicela pero, de producirse el cuadro, este será más leve y atenuado.

- Profilaxis posexposición

- › En caso de exposición a varicela en un paciente no inmune mayor de 12 meses e inmunocompetente, la administración de la vacuna en los primeros 3-5 días tras la exposición hace que disminuya el riesgo de desarrollo de la enfermedad.
- › Se indica inmunoglobulina polivalente en los primeros 10 días posexposición (preferiblemente antes de 4 días), en los siguientes casos:
 - Inmunodeprimidos.
 - Recién nacidos cuya madre padezca varicela materna 5 días antes o 2 días después del parto, que deben además aislarse de la madre hasta que todas las lesiones varicelosas estén secas. Pueden ser alimentados con lactancia materna extraída siempre que no haya lesiones alrededor del pezón.
 - Menores de 12 meses (la vacuna está contraindicada).
 - Embarazadas no inmunes.

■ Enfermedad boca-mano-pie

Se caracteriza por:

- **Etiología**. Está causada por diferentes virus de la familia *Enteroviridae*, siendo los más frecuentes el *Coxsackievirus A16* (CA16) y el enterovirus 71 (A71); en menor medida, el *Coxsackie A5*, *A10* y algún serotipo de *Coxsackievirus B*.
- **Epidemiología**. Infección propia de los lactantes y característicamente, en forma de brotes, especialmente, en verano. Se transmite por vía fecal-oral y aérea. Una adecuada higiene de manos es fundamental para evitar el contagio.



- **Clínica:** presenta diferentes períodos:
 - **Período de incubación:** de 3-6 días.
 - **Fase prodrómica:** leve cuadro catarral con febrícula o fiebre de 2-3 días de duración.
 - **Fase exantemática:** dura aproximadamente una semana y es característica de la enfermedad, con lesiones inicialmente maculopapulares que se transforman en pequeñas vesículas y ampollas en región perioral, perineal y en parte distal de extremidades (palmas, plantas y dedos de manos y pies) (**Figura 7.7**). Aparecen también en mucosa oral, en forma de aftas que pueden llegar a dificultar la ingesta, al ser dolorosas.
 - **Fase subaguda:** tras 1-2 semanas desde el inicio del exantema. Mientras desaparecen las lesiones cutáneas, se puede producir una descamación de los dedos de manos y pies. En ocasiones, entre 4-6 semanas después, se produce onicomadesis. La uña se desprende sin causar ninguna molestia y sale una nueva sana.



Figura 7.7. Enfermedad mano-boca-pie. Exantema en plantas.

- **Período de contagiosidad:** es más contagiosa durante la primera semana de la enfermedad. Sin embargo, la excreción viral se inicia en el período de incubación y se mantiene por vía respiratoria durante 1-3 semanas desde el final de los síntomas, y a través de las heces, durante varias semanas o meses.
- **Tratamiento:** sintomático, no existe tratamiento específico.
- **Complicaciones:** no suele dar lugar a ninguna complicación. En algunos casos, debido a las lesiones de la mucosa oral, el niño rechaza completamente la ingesta. La principal complicación es por ello la deshidratación, siendo en ocasiones necesario el ingreso hospitalario para rehidratación y sueroterapia intravenosa hasta desaparición de las lesiones orales. Otras posibles complicaciones son neurológicas: encefalitis, rombencefalitis, parálisis flácida aguda y disregulación autonómica. Son muy raras, y en cualquier caso, más frecuentes en caso de infección por el A71.

■ Eritema infeccioso, quinta enfermedad o megaloeritema

Se caracteriza por:

- **Etiología.** Está causado por el parvovirus B19 (también llamado *Erythrovirus B19*).
- **Epidemiología.** Enfermedad propia de la edad escolar (5-15 años). Predomina durante la primavera y el verano.
- **Clínica** ▶ **MIR 20-21, 76** :
 - **Fase prodrómica** (duración: 2-5 días). Puede ser asintomática o con clínica inespecífica (rinorrea, náuseas, cefalea...), acompañada de fiebre en menos del 30% de los casos.
 - **Fase exantemática.** Aparece un exantema que evoluciona en tres etapas:
 - › **Fase inicial (o "del bofetón").** Eritema de ambas mejillas de aparición brusca (**Figura 7.8**).



Figura 7.8. Megaloeritema: fase del bofetón.

- › **Fase intermedia.** Aparición de elementos maculopapulosis y eritematosos en el tronco y en las extremidades (superficies de extensión). No suele existir afectación palmoplantar.
- › **Tercera fase.** Es la más característica. Se produce un aclaramiento central de las lesiones, que les da un aspecto de encaje o reticulado sin descamación. El exantema fluctúa durante varias semanas o meses, desapareciendo y reapareciendo transitoriamente por diferentes estímulos como el ejercicio, la exposición al sol o la fricción de la piel (**Figura 7.9**).



Figura 7.9. Megaloeritema: fase reticular.

- **Diagnóstico.** Eminentemente clínico. Se puede realizar, además, serología o detección del virus por PCR.
- **Complicaciones:**
 - **Artritis y artralgias.** Ocurren en un 10% de los casos, afectando especialmente a las rodillas y siendo más frecuentes en mujeres.
 - **Anemia hemolítica fetal, hydrops fetalis** (anasarca fetal) y aborto, en caso de que afecte a una mujer embarazada no inmune.
 - **Crisis aplásica.** En pacientes con anemias hemolíticas constitucionales crónicas.
- **Tratamiento.** Sintomático.

Recuerda

- Las complicaciones de la infección por parvovirus B19 comienzan por A: Aborto, Anasarca, Anemia, Aplasia, Artritis.

Exantema súbito, roséola infantil o sexta enfermedad

- **Etiología.** Su principal agente es el virus herpes humano tipo 6, seguido del tipo 7. **MIR 15-16, 154.**
- **Epidemiología.** Afecta preferentemente a niños menores de 2-3 años. No tiene un patrón estacional característico.
- **Clínica.** Se presenta en dos fases:
 - **Fase febril** (3-5 días). Fiebre alta sin focalidad aparente y buen estado general.
 - **Fase exantemática** (duración: desde algunas horas hasta 2-3 días). De forma brusca, el niño se queda afebril y aparece un exantema maculopapuloso rosado poco confluyente en el tronco y en las extremidades superiores de 48-72 horas de duración. **MIR 22-23, 78.** Es rara la afectación facial y distal de las extremidades (**Figura 7.10**). En ocasiones, esta fase no está presente, siendo un síndrome febril sin foco aparente o con clínica poco específica.

Recuerda

- Regla: SEXTA enfermedad o HEXAntema súbito está causada por el VHH 6.

- **Diagnóstico.** Clínico. En el hemograma se puede observar leucocitosis con neutrofilia en las primeras 24-36 horas de evolución, pese a ser un cuadro viral. Más allá de las 48 horas, aparece el patrón viral típico de leucopenia con linfocitosis relativa. Se puede realizar serología del virus o detección mediante PCR.
- **Complicaciones.** La más frecuente es la crisis febril, siendo el causante de hasta el 10-15% de los casos. Puede ser también causa de encefalitis y meningitis viral. Al igual que el resto de los virus herpes, persiste en el huésped y puede reactivarse, especialmente en momentos de inmunosupresión.
- **Tratamiento.** Sintomático en la mayoría de los casos. Se utilizará ganciclovir i.v./valganciclovir oral solo en caso de encefalitis, meningitis o infección en pacientes inmunodeprimidos.



Figura 7.10. Exantema súbito: fase exantemática.

Infección por Streptococcus pyogenes

El *S. pyogenes* o estreptococo del grupo A produce habitualmente infecciones leves de vía aérea superior como faringoamigdalitis (con o sin escarlatina), otitis media aguda o adenitis cervical, cuyo tratamiento es la penicilina o amoxicilina oral. También puede producir infecciones cutáneas como el impétigo o la celulitis, que se tratan en sus formas leves con antibioterapia tópica con mupirocina o ácido fusídico o con antibioterapia sistémica en casos moderados o graves.

- **Complicaciones de las infecciones por *S. pyogenes*:**
 - **Fiebre reumática.** Solo en casos secundarios a faringoamigdalitis, pero no a impétigo.
 - **Glomerulonefritis postestreptocócica.** En aquellos casos secundarios a faringoamigdalitis o a impétigo. Aparece hematuria macroscópica pasadas 2 semanas de la infección faringoamigdal y algo más si ocurre después del impétigo, sin asociar edemas ni dolor abdominal. Se resuelve habitualmente con tratamiento de soporte y erradicación de la infección, si permaneciera activa. **MIR 20-21, 74-NF.**
- **Tratamiento.** Los antibióticos de elección son la penicilina o amoxicilina oral, durante 10 días. En caso de problemas de cumplimiento o intolerancia digestiva, se puede indicar la penicilina benzatina intramuscular en dosis única. En pacientes con alergia por reacción no inmediata leve, el tratamiento de elección es el cefadroxilo y en caso de reacción inmediata o tardía grave, los macrólidos.

Escarlatina

La escarlatina se caracteriza por:

- **Etiología.** Está ocasionada por cepas de *S. pyogenes*, productoras de toxina eritrógena.
- **Epidemiología.** Afecta a escolares (5-15 años) y es infrecuente en menores de 3 años. Suele ser más habitual al final del invierno y principio de la primavera. La contagiosidad es máxima durante la fase aguda y perdura hasta 24 horas después de haber iniciado el tratamiento antibiótico.
- **Clínica.** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (1-7 días).



- **Pródromos** (12-48 horas). Presenta un inicio brusco en forma de fiebre alta, cefalea, escalofríos, vómitos y malestar. En la exploración orofaríngea, durante los primeros días se observa una lengua recubierta por una capa blanquecina y unas papilas hipertrofiadas (lengua en fresa blanca o saburral [Figura 7.11]).

Posteriormente, debido a una descamación, la lengua pasa a estar hiperémica (lengua en fresa roja o aframbuesada [Figura 7.12]).



Figura 7.11. Escarlatina: lengua en fresa blanca.



Figura 7.12. Escarlatina: lengua en fresa roja.

Las amígdalas aparecen edematosas, hiperémicas y pueden estar cubiertas de un exudado blanco-grisáceo. Se pueden observar linfadenopatías cervicales dolorosas múltiples o una única adenopatía, típicamente en la región cervical anterior.

- **Exantema.** Micropapuloso que "se palpa mejor que se ve", con textura típica de "carne de gallina" o papel de lija. En zonas de pliegues se forman las líneas de Pastia (Figura 7.13), líneas hiperpigmentadas que no blanquean a la presión. Puede afectar a palmas y plantas. En la cara, las lesiones confluyen pero respetan el triángulo nasobucal (facies de Filatov [Figura 7.14]). Se resuelve en 3-4 días mediante una descamación foliácea.



Figura 7.13. Escarlatina: líneas de Pastia.



Figura 7.14. Escarlatina: facies de Filatov.

- **Diagnóstico.** Se basa en la clínica y resultados microbiológicos. Se puede realizar un frotis faríngeo con cultivo y/o pruebas de detección rápida de antígenos de *S. pyogenes* en muestra faríngea.

■ Síndrome del shock tóxico

Se produce por la infección de un compartimento estéril por *Streptococcus pyogenes* o *Staphylococcus aureus* productores de toxinas que actúan como superantígenos, poniendo en marcha una respuesta inflamatoria sistémica. Menos del 5% de las infecciones invasivas por estas bacterias se presentan como síndrome del shock tóxico y no siempre se identifica el foco de la infección.

Son más frecuentes en niños preescolares. Los síntomas y signos típicos son: fiebre junto con infección local de tejidos blandos (celulitis, miositis...) (Figura 7.15) eritrodermia generalizada, hipotensión de rápida instauración y afectación multiorgánica incluida la insuficiencia renal. Posteriormente, en fase subaguda, se produce una descamación generalizada de piel y mucosas ► MIR 23-24, 74.



Figura 7.15. Celulitis por *S. pyogenes*. Se aprecia el punto de entrada de la infección.

- **Diagnóstico.** El diagnóstico microbiológico se realiza mediante aislamiento por cultivo o PCR en compartimento infectado. En caso de infección por *S. pyogenes*, se puede realizar también test rápido de antígenos. Debe plantearse el diagnóstico diferencial con *shock* séptico, enfermedad de Kawasaki, escaldadura estafilocócica, toxicodermia, fiebre tifoidea o dengue.
- **Tratamiento.** El tratamiento específico se realiza con β -lactámicos en caso de *shock* tóxico por *S. pyogenes* (ampicilina o cefazolina intravenosas), ya que todos los *S. pyogenes* son sensibles a ellos. En caso de *shock* tóxico por *S. aureus* serán de elección la cefazolina o cloxacilina, o vancomicina si se trata de un *S. aureus* resistente a la metilicina. Además, se asocia siempre clindamicina por su efecto antitoxina. La clindamicina inhibe la síntesis bacteriana proteica y tiene un efecto posantimicrobiano prolongado que no depende del tamaño del inóculo. Nunca debe darse clindamicina en monoterapia. Se utilizan también inmunoglobulinas por su efecto inmunomodulador. Además, debe ofrecerse un tratamiento de soporte y sintomático.

Recuerda

- Dermatitis con afectación palmoplantar:
 - Sífilis.
 - Fiebre por mordedura de rata.
 - Rickettsiosis.
 - Sarampión.
 - Escarlatina (a veces).
 - Enfermedad de Kawasaki.
 - Enfermedad mano-boca-pie.

Enfermedad de Kawasaki

La enfermedad de Kawasaki es una vasculitis sistémica que afecta preferentemente a niños menores de 5 años.

- **Etiopatogenia.** No se ha podido identificar un agente causal infeccioso único ni demostrar que se trate de una respuesta a superantígenos o que se deba a la exposición a fármacos. La teoría más aceptada es que, debido a la exposición del epitelio respiratorio de un individuo genéticamente predispuesto a una toxina infecciosa, seguramente fúngica, se desarrolla la respuesta inflamatoria característica.
- **Clínica.** Se caracteriza por ► **MIR 21-22, 89**:
 - **Fiebre alta** de al menos 5 días de evolución en ausencia de otra causa que lo justifique.
 - **Adenopatía cervical** única y mayor de 1,5 cm, raramente dolorosa.
 - **Afectación bucal**, con labios eritematosos, secos y agrietados, lengua aframbuesada con papilitis y/o faringe hiperémica sin exudados (**Figura 7.16**).
 - **Conjuntivitis bilateral no purulenta**, sin fotofobia asociada ni úlceras, y con respeto del limbo corneal (**Figura 7.17**) ► **MIR 22-23, 83**.
 - **Afectación distal**, de manos y pies, inicialmente con un eritema que posteriormente asociará edema y, en la fase subaguda, descamación cutánea de las puntas de los dedos, las palmas y las plantas (**Figura 7.18** y **Figura 7.19**).

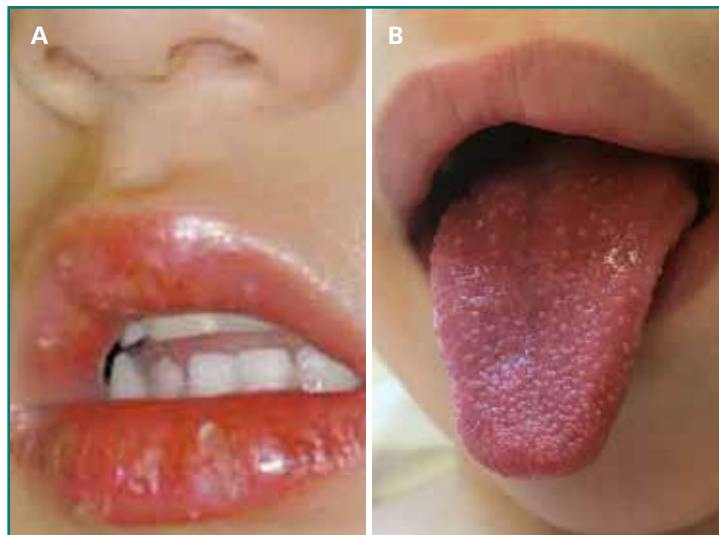


Figura 7.16. (A) Cambios bucales en enfermedad de Kawasaki. (B) Afectación lingual en la enfermedad de Kawasaki.



Figura 7.17. Conjuntivitis bilateral no purulenta en enfermedad de Kawasaki.



Figura 7.18. Descamación en dedo de guante en enfermedad de Kawasaki.



Figura 7.19. Descamación cutánea distal en enfermedad de Kawasaki.



- **Exantema polimorfo y cambiante** (maculopapular, morbiliforme, urticariforme o similar al del eritema multiforme) nunca vesiculoso, costroso ni petequeal.
- Es frecuente la asociación con **iridociclitis, irritabilidad y afectación articular**.
- El dato clínico más importante, por su gravedad, es la **afectación cardíaca**, que ocurre en un 15-25% de los pacientes no tratados. Se produce vasculitis coronaria en las dos primeras semanas, con posterior formación de aneurismas en "cuentas de rosario". Otras consecuencias a nivel cardíaco son isquemia miocárdica, infarto miocárdico, rotura de aneurisma, pericarditis, endocarditis, miocarditis, insuficiencia cardíaca y arritmias.
- **Diagnóstico (Tabla 7.1)**. Se realiza en función del cumplimiento de los criterios clínicos, apoyados en algunos casos en los analíticos y/o ecográficos:
 - **Criterios analíticos**. En la primera o segunda semana, es frecuente la leucocitosis con desviación izquierda y la anemia. La VSG y la PCR están muy elevadas. Se normalizan a las 6-10 semanas. La trombocitosis es característica de la fase subaguda/convalecencia. Puede haber proteinuria leve y piuria sin confirmación bacteriológica en urocultivo (piuria estéril), así como pleocitosis en el LCR. Los ANA y el factor reumatoide son negativos y el complemento suele ser normal o alto. Los niveles de transaminasas y la bilirrubina pueden estar ligeramente elevados. Además, típicamente, presenta un descenso de la albúmina (Tabla 7.2).
 - **Ecocardiografía bidimensional**. Es la prueba más útil para el diagnóstico de la afectación cardíaca, aunque puede no estar presente en el momento del diagnóstico.

A	Fiebre $\geq$ 5 días
B	Presencia de, como mínimo, cuatro de los cinco siguientes signos: Adenopatía : cervical unilateral mayor de 1,5 cm Boca : inyección faríngea; labios secos con fisuras, inyectados o ambos, y lengua "en fresa" Conjuntivitis : bilateral no purulenta Distal de extremidades : edema y eritema en manos o pies, descamación de inicio periungueal Exantema : polimorfo y cambiante de inicio en el tronco; nunca vesicular
C	La enfermedad no se puede explicar por ninguna otra causa conocida
Diagnóstico clínico A + B + C	

Tabla 7.1. Criterios diagnósticos clínicos de Kawasaki.

CRITERIOS ANALÍTICOS
PCR $>$ 30 mg/L y/o velocidad de eritrosedimentación (VSG) $>$ 40 mm/h Albúmina $\leq$ 3 g/dL Anemia para la edad del niño Elevación de la alanina aminotransferasa (ALT) Plaquetas $>$ 450.000/ μ L después de 7 días Leucocitos $\geq$ 15.000/ μ L Orina $\geq$ 10 células/campo con urocultivo negativo
CRITERIOS ECOGRÁFICOS
Ecocardiograma con afectación compatible

Tabla 7.2. Criterios analíticos y ecográficos de Kawasaki (útiles en casos de Kawasaki incompleto).

Recuerda

- El diagnóstico de la enfermedad de Kawasaki es clínico, debiendo cumplir fiebre ($\geq$ 5 días) + 4/5 criterios clínicos del ABCDE (adenopatía, boca, conjuntivitis, distal, exantema).

- **Criterios diagnósticos**. En caso de no cumplirse todos los criterios clínicos, debe plantearse el diagnóstico de enfermedad de Kawasaki incompleta o atípica para aquellas situaciones en las que aparecen fiebre $\geq$ 5 días y menos de cuatro criterios clínicos, junto con elevación de los reactantes de fase aguda (PCR $\geq$ 30 mg/L y/o VSG $\geq$ 40 mm/h) y, al menos, otros tres criterios analíticos o criterios ecográficos compatibles.
- **Pronóstico**. Excelente si no existe afectación cardíaca. La mortalidad media oscila entre el 0,5-2,8%, siempre en relación con la afectación coronaria. Pese a constituir una complicación potencialmente grave, la mayoría de los aneurismas desaparecen en los primeros 2 años tras la enfermedad.
- **Tratamiento**:
 - **Gammaglobulina intravenosa**. Produce una desaparición rápida de los síntomas y previene la formación de aneurismas, especialmente si se administra en los primeros 7-10 días desde el inicio de la clínica.
 - **Ácido acetilsalicílico (AAS)**. Se debe pautar durante la fase febril a dosis antiinflamatorias. Posteriormente, se debe mantener a dosis antiagregantes hasta 6-8 semanas desde el inicio de la enfermedad, normalización de las plaquetas, de los reactantes de fase aguda y ecocardiograma normal.
 - **Corticoides**. Se utilizan de inicio en niños con enfermedad de Kawasaki grave o en *shock*, en menores de 12 meses o en caso de afectación cardíaca al diagnóstico. En el resto de pacientes se usan como terapia de rescate en caso de ausencia de respuesta a la gammaglobulina.
 - **Otros tratamientos**. Anticoagulación con heparina o dicumarínicos (en pacientes con aneurismas grandes), trombólisis con estreptocinasa (en caso de trombosis arterial coronaria), abciximab (anticuerpo monoclonal inhibidor de la agregación plaquetaria) o *bypass* aortocoronario (en pacientes sintomáticos con lesiones con más de 75% de oclusión).

Parotiditis

- **Etiología**. Es un virus ARN de la familia *Paramyxoviridae* y género *rubulavirus* cuyo único huésped es el ser humano.
- **Epidemiología**. Afecta por igual a ambos sexos y su período de contagio abarca desde 24-48 horas antes de la aparición de la hinchazón hasta 5 días después de que esta haya desaparecido. La transmisión se produce mediante las gotitas de Flügge. Aparece, predominantemente, en invierno y en primavera. Un episodio confiere inmunidad temporal y por ello, cabe la posibilidad de que existan episodios secundarios en individuos susceptibles. El paso de anticuerpos transplacentarios protege durante los 6-8 primeros meses de vida al RN.
- **Clínica**. Hasta un tercio de los casos cursa de forma subclínica. Se distinguen:
 - **Período de incubación** (14-28 días).
 - **Fase prodrómica**. Es rara en la infancia y, en el caso de que aparezcan síntomas, suele manifestarse como fiebre, mialgias, cefaleas y malestar general.
 - **Fase de estado**. Aparece la tumefacción glandular. En el 75% de los casos, la afectación es bilateral, pero asimétrica, es decir, ambas parótidas se afectan separadas por un intervalo de 1-2 días (Figura 7.20). En la exploración, suele observarse un edema localizado entre la rama ascendente de la mandíbula y la mastoides que desplaza el lóbulo de la oreja hacia arriba y hacia fuera, borrando el ángulo de la mandíbula. La piel suprayacente no está afectada, y la palpación suele ser dolorosa. El dolor se exacerba al ingerir ácidos. En la exploración de la orofaringe, además de poder encontrar un edema faríngeo homolateral, cabe la posibilidad de ver eritema en la desembocadura del conducto de Stenon de la glándula afecta (Figura 7.21).

- **Diagnóstico.** clínico inicialmente. El hemograma es inespecífico, siendo lo más habitual encontrar leucopenia con linfocitosis relativa. Puede haber elevación de amilasa. Se debe realizar serología del virus. Es posible la detección del virus por PCR en saliva, orina, LCR y sangre.



Figura 7.20. Inflamación parotídea con desaparición del ángulo mandibular en un paciente con parotiditis.



Figura 7.21. Eritema y afectación en la desembocadura del conducto de Stenon en una parotiditis.

- **Complicaciones.** Pueden aparecer en ausencia de enfermedad manifiesta.
 - **Orquitis o epididimitis.** Se presenta en el 20-30% de los hombres pospúberes, siendo rara en la etapa prepuberal y genera atrofia gonadal en únicamente el 3% de los casos. Suele ser unilateral (bilateral en el 20% de los casos) ▶ **MIR 20-21, 78**.
 - **Meningitis/meningoencefalitis.** Se presenta de dos formas distintas, con alteración del LCR (pleocitosis) sin clínica, o como cuadro clínico de meningitis, con escasos datos de afectación encefálica y que puede ir o no acompañada de inflamación parotídea (meningitis urliana).
 - **Sordera neurosensorial unilateral.** Por neuritis del nervio acústico; la parotiditis es la primera causa adquirida de sordera neurosensorial unilateral.
 - **Pancreatitis.** Se produce en un 5% de los casos de parotiditis y en un tercio de ellos, sin inflamación parotídea asociada.
 - **Artritis de grandes articulaciones (de manera subaguda).**
- **Tratamiento.** Sintomático. Se pauta dieta blanda (evitando la ingesta de ácidos), medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE) y compresas frías en la región parotídea.
- **Profilaxis activa.** Vacunación según calendario. La vacuna como profilaxis posexposición no es efectiva.

7.2. Infección por el VIH en la infancia

Epidemiología

El porcentaje de niños infectados por el VIH representa un 3-4% del total de casos, con una incidencia en descenso en los últimos años. La progresión de la enfermedad, en ausencia de tratamiento, es más rápida en niños infectados por transmisión vertical que en los adultos, adolescentes e incluso que en niños infectados por otras vías (sexual o parenteral).

Vía de transmisión

La práctica totalidad se produce por transmisión vertical. Le siguen la transmisión sexual, el uso de drogas por vía parenteral en adolescentes, y es anecdótica la transmisión por uso de hemoderivados. La tasa de transmisión vertical es menor del 1% en países con medidas profilácticas (como España), siendo en torno al 25-30% en países que no aplican estas medidas.

Esta transmisión vertical puede ocurrir en tres momentos:

- **Transmisión prenatal** (35-45%). Vía transplacentaria o intraútero.
- **Transmisión durante el parto** (55-65%). Es la vía más importante de transmisión maternofetal.
- **Transmisión posnatal** (< 5%). Existe transmisión documentada del VIH mediante la leche materna, por tanto las madres VIH positivas no deben amamantar a sus hijos, aunque tengan carga viral indetectable. Sin embargo, en los países en vías de desarrollo, se mantiene la recomendación de la lactancia materna debido a la imposibilidad de garantizar un aporte nutricional adecuado sin esta.

Recordar

- Lo más frecuente es que la transmisión vertical de la infección por VIH tenga lugar en el momento del parto.

Los factores de riesgo para la transmisión vertical son:

- **Maternos:** carga viral (el más importante), enfermedad avanzada, primoinfección durante el embarazo o la lactancia, múltiples compañeros sexuales durante el embarazo, presencia de otras infecciones de transmisión sexual.
- **Obstétricos:** rotura prolongada de membranas (mayor de 4 horas), monitorización fetal invasiva.
- **Posnatales:** lactancia materna, seroconversión durante la lactancia.

Período de incubación

En general, se puede decir que es más corto que en adultos, oscilando entre 12-18 meses en caso de niños con infección congénita por VIH no tratada.

Sin tratamiento, entre un 15-20% de estos niños mueren antes de los 4 años de edad: son los progresores rápidos. El 80-85% presentan únicamente síntomas leves en la primera infancia y sobreviven más allá de los 5 años: son los progresores lentos. En el caso de adolescentes con infección adquirida por VIH, se produce un síndrome retroviral agudo en los 7-14 días siguientes a la primoinfección, que recuerda a un síndrome mononucleósido.



■ Características clínicas

La clínica se puede clasificar como aquella debida a la infección por el VIH, la secundaria a inmunodepresión y por un mecanismo combinado:

- **Infección directa:**
 - **Afectación neurológica.** Mucho más frecuente en niños que en adultos. En lactantes no tratados, aparece una encefalopatía dinámica con empeoramiento progresivo, hiperreflexia, hipertonia y retraso del desarrollo psicomotor.
 - **Afectación hepática** con hepatomegalia e hipertransaminasemia.
 - **Afectación renal.** El síndrome nefrótico es la forma más frecuente de presentación.
 - **Afectación digestiva.** Malabsorción por atrofia de las vellosidades.
 - **Afectación respiratoria.** La neumonía intersticial linfoide (NIL) es la alteración crónica respiratoria más frecuente y se caracteriza por una hiperplasia linfoide en el epitelio bronquial o bronquiolar causada por la propia infección por el VIH. Cursa con dificultad respiratoria progresiva con hipoxemia moderada que se diagnostica por un patrón radiológico reticulogranular (Figura 7.22) con ausencia de etiología infecciosa en el lavado broncoalveolar. Su tratamiento es sintomático, con oxígeno, broncodilatadores y corticoides. Es fundamental diferenciarlo de la neumonía por *Pneumocystis jirovecii*, pues mientras que esta infección empeora el pronóstico, no está demostrado que la NIL esté asociada a un deterioro de la enfermedad (Tabla 7.3).

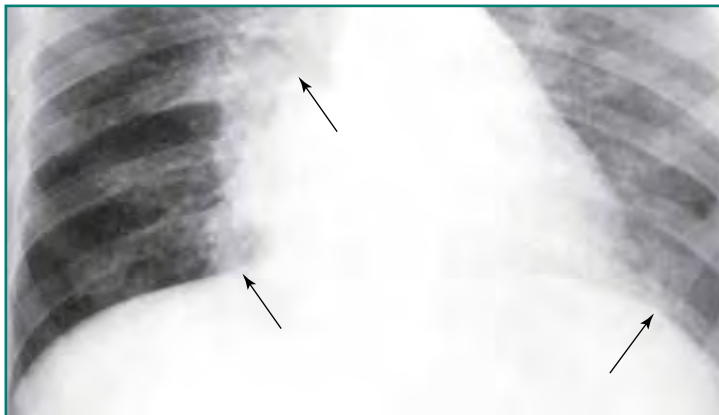


Figura 7.22. Patrón radiológico reticulogranular de la neumonía intersticial linfoide.

	NEUMONÍA INTERSTICIAL LINFOIDE	NEUMONÍA POR <i>P. JIROVECI</i>
Frecuencia	+++	+
Clínica	Hipoxemia moderada	Hipoxemia refractaria
Radiografía	Patrón reticulogranular inespecífico	Patrón reticulogranular en vidrio deslustrado
Tratamiento	O ₂ + broncodilatadores + corticoides	Trimetoprim-sulfametoxazol
Pronóstico	Bueno	Ominoso

Tabla 7.3. Neumonías en el paciente VIH.

- **Secundaria a inmunodepresión:**
 - **Manifestaciones inespecíficas** (síndrome mononucleosis-like).
 - **Infecciones oportunistas.** Menos frecuentes que en adultos, pero de mayor agresividad. La infección fúngica más frecuente es la candidiasis (oral, genital o cutánea). La infección oportunista más habitual y la causa más frecuente de muerte en estos niños es la neumonía por *P. jirovecii*.

- Infecciones bacterianas de repetición. Suponen el 20% de las enfermedades definitorias del sida, representadas en la mitad de los casos por bacteriemias, sepsis y neumonías por gérmenes encapsulados.
- Por mecanismo combinado:
 - Retraso del crecimiento.
 - Síndrome de emaciación con pérdida aguda de más del 10% del peso.
 - Nefropatía por acción directa y por acúmulo de inmunocomplejos.
 - Alteraciones hematológicas.
 - Procesos neoplásicos como linfoma no Hodgkin, linfoma primitivo del SNC, sarcoma de Kaposi y leiomiomas.

■ Métodos diagnósticos

El diagnóstico en el hijo de madre VIH positiva (Tabla 7.4) depende de la edad del paciente ya que, en los recién nacidos y lactantes menores de 18 meses, la presencia de IgG anti-VIH puede proceder del paso transplacentario de anticuerpos de la madre sin haber llegado a infectarse el niño. Se emplea por ello la PCR de ADN o ARN del VIH que detecta el material genético viral y confirma la presencia de virus en el niño. Para poder realizar el diagnóstico de infección por VIH, se deben obtener al menos dos determinaciones de PCR positiva en diferentes muestras sanguíneas.

MENORES DE 18 MESES	MAYORES DE 18 MESES
PCR de ADN o ARN de VIH al menos en 2 determinaciones	Presencia de Ac frente a VIH (ELISA o Western-Blot)

Tabla 7.4. Diagnóstico de infección VIH en el niño.

En nuestro medio, es muy rara la transmisión vertical del VIH. Los recién nacidos hijos de madres VIH que han recibido terapia antirretroviral de gran actividad (TARGA) durante el embarazo presentan al nacimiento carga viral indetectable, pero serología positiva. Se debe confirmar la serorreversión de esta a los 18 meses de vida del niño, descartando así completamente la infección.

■ Determinación de infección

- **Diagnóstico de infección por el VIH:**
 - Niño menor de 18 meses: PCR en 2 muestras de sangre diferente.
 - Niño mayor de 18 meses: Ac anti-VIH positivos por ELISA y confirmados por Western-Blot.
- **Diagnóstico de exposición perinatal.** Niño menor de 18 meses seropositivo por ELISA y Western-Blot.
- **Diagnóstico de serorreversión.** Niño nacido de madre VIH y en el que se determinan anticuerpos negativos (dos o más pruebas entre 6-18 meses, o una después de los 18 meses), sin ninguna otra evidencia de infección.

■ Clasificación de la infección por el VIH en la edad pediátrica

Actualmente, los niños infectados se clasifican de forma similar a los adultos, según su **estado inmunológico**. La caída en la cifra de linfocitos CD4 es más tardía en los niños, y además las infecciones oportunistas en la infancia pueden aparecer con niveles de CD4 más elevados.

Tratamiento

El tratamiento consiste en las siguientes medidas:

- **Tratamiento antirretroviral.** Debe iniciarse en todos los pacientes infectados por VIH desde el diagnóstico de la infección y antes de que se produzca la situación de inmunodeficiencia, con diferente grado de evidencia y nivel de urgencia en función de la edad del paciente, siendo prioritario el inicio del tratamiento en los menores de 3 años y en adolescentes. El inicio precoz de la terapia antirretroviral reduce la mortalidad, mejora el desarrollo neurológico, el crecimiento, el desarrollo puberal y la respuesta inmune. Su comienzo en la infancia disminuye además el riesgo de fracaso virológico respecto a su inicio en la adolescencia. Siempre tienen que ser tratamientos combinados. Las pautas más habituales incluyen 2 análogos de los nucleósidos más 1 no análogo o 2 análogos de los nucleósidos junto a 1 inhibidor de la proteasa o integrasa.
- **Apoyo nutricional.** En caso de que sea necesario, para garantizar el correcto desarrollo del niño.
- **Profilaxis frente a infecciones oportunistas.** Se aconseja la administración de trimetoprim-sulfametoxazol 3 días en semana en todos los menores de 12 meses y en todos los niños en estadio 3. Se puede considerar también la profilaxis con azitromicina contra el complejo *Mycobacterium avium complex* y con valganciclovir contra el citomegalovirus en casos de inmunodepresión grave.
- **Vacunación.** Se deben administrar todas las vacunas inactivadas del calendario vacunal y, además, la vacuna frente al rotavirus y la gripe anual. Se pueden administrar la triple vírica y la vacuna antivaricela, siempre que presenten niveles de CD4 mayores del 15%.

Pronóstico

En países desarrollados, el diagnóstico precoz y el inicio rápido del tratamiento han permitido disminuir notablemente la mortalidad por la infección del VIH. Los marcadores de progresión de enfermedad y, por tanto, marcadores pronósticos son los siguientes:

- Carga viral.
- Porcentaje y recuento absoluto de células CD4+.

Prevención

La prevención de la infección por el VIH en la infancia supone:

- **Tratamiento prenatal y obstétrico:**
 - Identificación de infección por el VIH en el primer control del embarazo.
 - Si la madre es VIH positiva, se siguen las siguientes pautas:
 - › Triple terapia antirretroviral durante la gestación para mantener carga viral indetectable.
 - › Evitar el empleo de electrodos fetales y la rotura prolongada de membranas.
 - › Parto vaginal en madres tratadas con triple terapia durante la gestación y carga viral indetectable o baja.
 - › Cesárea electiva a las 37-38 semanas si la madre no recibió tratamiento previo o si la carga viral es elevada.

En caso de carga viral detectable o factores de riesgo asociados, se administrará zidovudina en perfusión continua a la madre desde 3 horas antes de la cesárea o el parto vaginal hasta el pinzamiento del cordón.

Tratamiento del RN:

- Medidas de reanimación estándar. Los RN de madres VIH suelen tener peso adecuado y no presentan malformaciones externas. Está contraindicada la lactancia materna en los países desarrollados.
- Madre con infección VIH conocida con buen control anteparto y con carga viral indetectable: se ha de iniciar profilaxis con zidovudina en el RN en las primeras 6 horas y hasta las 4 semanas de vida.
- Madre con infección VIH diagnosticada durante el parto (o al nacer el niño) o madre con mal control antenatal: comenzar el tratamiento desde el nacimiento con triple terapia.

7.3. Púrpura de Schönlein-Henoch

Es la vasculitis más frecuente en pediatría, afectando generalmente a niños entre los 2-6 años.

- **Etiopatogenia.** Desconocida. Se cree que un estímulo antigénico infeccioso (*S. pyogenes*, *Mycoplasma*, VEB, etc.) o no infeccioso (fármacos, vacunación o alimentos) desencadena una elevación de IgA que activa una respuesta inmune que provoca una vasculitis leucocitoclástica.
- **Clínica:**
 - **Manifestaciones cutáneas** (100%). Púrpura palpable urticariforme de predominio en extremidades inferiores no debida a trombopenia (**Figura 7.23**) y edema doloroso en extremidades y región facial **MIR 23-24, 80**.
 - **Manifestaciones articulares** (65-75%). Artritis aguda con tumefacción articular o artralgias.
 - **Manifestaciones gastrointestinales** (50-60%). Náuseas, diarrea y dolor abdominal tipo cólico. Como complicación más frecuente, puede producirse una invaginación íleo-ileal.
 - **Manifestaciones renales** (25-50%). Hematuria, proteinuria o síndrome nefrítico. Indican un pronóstico a largo plazo.
- **Diagnóstico.** Clínico, basado en la presencia de púrpura palpable en extremidades inferiores y otros hallazgos clínicos. La coagulación es normal y no existe trombopenia.
- **Tratamiento.** En los casos leves con afectación limitada a la piel el manejo inicial es la observación. Solamente los casos con sintomatología extracutánea o con mala evolución son subsidiarios de tratamiento con corticoides sistémicos. Los casos con sintomatología extracutánea o con mala evolución admiten el tratamiento con corticoides sistémicos.
- **Pronóstico.** Resolución espontánea en 2-8 semanas en la gran mayoría de los casos, pudiendo recidivar en un tercio de los pacientes afectados.



Figura 7.23. Púrpura de Schönlein-Henoch.

La **Tabla 7.5** resume las enfermedades exantemáticas y afines.



	ETIOLOGÍA	EPIDEMIOLOGÍA	CLÍNICA	DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO	COMPLICACIONES
Sarampión	<i>Paramyxovirus</i> (ARN)	Contagio: máximo durante pródromos	Pródromos: fiebre + “los tres catarras” (rinitis, tos y conjuntivitis CON FOTOFobia) + manchas de Koplik Exantema: maculopápulas confluentes Inicio retroauricular, descendente y centrífugo Afecta a palmas y plantas Descamación → cambios pigmentación	Clínico Serología PCR en saliva, sangre u orina	PREVENCIÓN: Pasiva: IG en casos en los que no se pueda administrar la vacuna y hasta 6 días postexposición Activa: vacuna triple vírica TRATAMIENTO: Sintomático + aislar	OMA Neumonía de cél. gigantes de Hecht Anergia cutánea NRL: • Aguda: encefalitis • Crónica: panencefalitis esclerosante subaguda
Rubeola	<i>Togavirus</i> (ARN)	Contagio: especialmente desde aparición de exantema hasta 5 días después	Pródromos: fiebre + catarro + manchas Forchheimer + adenopatías dolorosas cervicales posteriores Exantema: sarampión menos florido sin afectación plamoplantar, descamación ni alteración de la pigmentación	Clínico Serología PCR en saliva, sangre u orina	PREVENCIÓN: Activa: vacuna triple vírica	Artritis Púrpura trombopénica Encefalopatía Embriopatía
Varicela	<i>VVZ</i> (ADN)	Contagio: 24 horas antes exantema hasta todas en costra	Pródromos: fiebre + tos + rinorrea Exantema: pruriginoso + polimorfo (cielo estrellado) + puede afectar mucosas	Clínico Serología PCR vesicular	PREVENCIÓN: Pasiva: IG polivalente (indicaciones) Activa: vacunación TRATAMIENTO: Síntomas ± ATB tóxico Aciclovir: indicaciones	Infección (la + frec.) • Neumonía • NRL Meningitis Meningoencefalitis Sd. Guillain-Barré Sd. Reye (AAS)
Enfermedad boca-mano-pie	Familia <i>Enteroviridae</i> : <i>Coxsackievirus</i> A16 Enterovirus A71 Coxsackie A5, A10 Coxsackie grupo B	0-3 años Cursa en brotes, especialmente en verano	Pródromos: cuadro catarral Exantema: 3-6 días. Vesículas y ampollas en región perioral, perineal, palmas y plantas y en mucosa bucal en forma de aftas Subaguda: descamación de manos y pies ± onicomadesis	Clínico En casos graves serología y PCR	Sintomático	Raras Deshidratación por rechazo de ingesta Neurológicas: encefalitis, meningitis viral, parálisis flácida, disregulación autonómica
Eritema infeccioso (megaloeritema o quinta enfermedad)	<i>Parvovirus B19</i>	5-15 años	Afebril o febrícula + exantema: • Tumefacción mejillas (bofetón) • Maculopápulas: tronco y EEI • Aclaramiento central → Reticuladas - Recurre con el ejercicio	Clínico En casos graves serología y PCR	Sintomático	Artritis Aborto Anemia e <i>hydrops</i> fetal Anemia aplásica si anemia constitucional
Exantema súbito (roséola infantil o sexta enfermedad)	<i>VHH-6</i> (HEXAntema)	< 2-3 años	Fase febril: fiebre alta 3-4 días sin foco Exantema: al bajar la fiebre Maculopápulas en tronco y región proximal de extremidades Raro en cara y distal de miembros	Clínico Leucocitosis + neutrofilia (en primeras 48 horas) En casos graves serología y PCR	Sintomático En casos graves: ganciclovir i.v./ valganciclovir oral	Crisis febriles Encefalitis
Escarlatina	<i>S. pyogenes</i> eritrogénico	5-15 años, raro en < 3 años Contagio: fase aguda	Pródromos: fiebre + MEG + FAA + lengua saburral o en fresa + adenopatías Exantema: se palpa mejor que se ve Líneas de Pastia, <i>facies Filatov</i>	Clínico Test rápido <i>S. pyogenes</i> (fase aguda)	Penicilina o amoxicilina v.o. (10 días) Macrólidos si alergia	Fiebre reumática GNAPE
Enfermedad de Kawasaki	¿Exposición a una toxina infecciosa en individuos genéticamente predispuestos?	< 5 años Pronóstico: Excelente si no afectación cardíaca 50% aneurismas se resuelven en 2 años	Fiebre alta prolongada (4-5 días) + MEG Adenopatía cervical no dolorosa Boca: labios, lengua... Conjuntivitis seca (NO FOTOFobia) Distal: edema, descamación... Exantema polimorfo cambiante Otros: dolor abdominal y piuria estéril	Clínico: Fiebre + 4 criterios Laboratorio: ↑VSG, ↑PCR, Trombocitosis Ecocardiograma Kawasaki incompleto: fiebre < 5 días + 2-3 criterios clínicos + 3 criterios analíticos	Gammaglobulina: previene aneurismas y desaparecen síntomas AAS: antiinflamatorio al principio y luego bajar a dosis antiagregante Corticoides: tratamiento adyuvante en casos seleccionados Otros: heparina, ACO...	Aneurismas coronarios (20%) Miocarditis IAM Arritmias
Síndrome del shock tóxico	Infección invasiva por estreptococo del grupo A (SGA) o <i>S. aureus</i> productores de toxinas que funcionan como superantígenos	Especialmente en menores de 5 años	Fiebre alta + infección local de tejidos blandos (celulitis, miositis...) + eritrodermia generalizada + hipotensión de rápida instauración + afectación multiorgánica	Clínico Microbiológico: cultivo, PCR, test de antígenos (si es por SGA) Laboratorio: leucocitosis con neutrofilia, ↑ PCR y PCT	Antibioterapia dirigida + clindamicina Inmunoglobulina i.v.	Abscesos/necrosis/fascitis Disfunción orgánica Morbimortalidad grave en el 30%
Parotiditis	<i>Paramyxovirus</i> (ARN)	Adolescentes y adultos jóvenes Contagio: durante fase clínica (Flügge) Inmunidad temporal	30% asintomáticos Pródromos: fiebre + MEG (raro niños) Estado: tumefacción bilateral y asimétrica con borramiento del ángulo mandibular Dolor a la palpación y toma de ácido Desplazamiento del lóbulo de la oreja	Clínico Elevación de amilasa Serología viral diferida	TRATAMIENTO: Sintomático PREVENCIÓN: Activa: vacuna triple vírica	Meningitis aséptica Orquitis Sordera neurosensorial unilateral Artritis Pancreatitis

Tabla 7.5. Principales enfermedades exantemáticas y afines.

Casos clínicos

Acude a Urgencias un niño cuya madre nos comenta que lleva con fiebre 6 días, con picos de hasta 39,4 °C. Refieren que el paciente fue visto por su pediatra quien le diagnosticó síndrome febril e inició lavados oculares por conjuntivitis hace 2 días. En la exploración vemos que el niño presenta un exantema maculopapuloso en tronco, con las palmas y las plantas de los pies respetados, aunque algo hiperémicas. En la exploración ORL detectamos adenopatías laterocervicales rodaderas de 1,5 cm, así como una coloración rojiza de la lengua. ¿Cuál de entre los siguientes es el principal diagnóstico de sospecha?

- 1) Escarlatina.
- 2) Varicela.
- 3) Exantema súbito.
- 4) Enfermedad de Kawasaki.

RC: 4

Un lactante de 10 meses acude a Urgencias por una crisis convulsiva que cedió espontáneamente en el trayecto. Refieren fiebre desde hace 3 días de hasta 39-40 °C y hoy, tras ceder la fiebre, le ha aparecido un exantema rosado, más intenso en nalgas y en el tronco, con adenopatías y sin esplenomegalia. ¿Cuál de los diagnósticos citados le parece más probable?

- 1) Mononucleosis infecciosa.
- 2) Exantema súbito.
- 3) Infección por citomegalovirus.
- 4) Rubeola.

RC: 2

¿Cuál, de entre las siguientes asociaciones, resulta incorrecta?

- 1) Sarampión – manchas de Koplik.
- 2) Exantema súbito – convulsión febril.
- 3) Eritema infeccioso – artritis.
- 4) Escarlatina – conjuntivitis fotofóbica.

RC: RC: 4

08

Síndrome de la muerte súbita del lactante

Orientación MIR

Prestar atención a sus factores de riesgo más importantes y a las medidas de prevención recomendadas.

Preguntas MIR

► MIR 21-22, 87

Conceptos clave

- El síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL) se produce más frecuentemente entre los 2-4 meses de edad. Siempre se produce en niños menores de 1 año.
- El principal factor de riesgo es dormir en decúbito prono, por eso, se recomienda que el lactante lo haga en decúbito supino. Tras este factor, destacan: tabaquismo materno, habitación muy calurosa, antecedentes familiares, evento breve inexplicado resuelto (BRUE) previo, colchón blando, bajo peso y prematuridad.
- La lactancia materna y el uso de chupete son factores protectores.
- El colapso posnatal súbito e inesperado es un episodio de riesgo vital (se considera un tipo de BRUE/SMSL) que ocurre en la primera semana de vida.

8.1. Definición

El denominado síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL) se produce en niños de menos de 1 año de edad. Ocurre aparentemente durante el sueño y permanece sin explicación después de la realización de una minuciosa investigación *post mortem*, que incluye la práctica de la autopsia, el examen del lugar del fallecimiento y la revisión de la historia clínica ► MIR 21-22, 87.

Recuerda

- La edad del niño superior a 1 año excluye el diagnóstico de SMSL.

8.2. Fisiopatología y epidemiología

La principal hipótesis que se postula sería que debido a una inmadurez/disfunción del tronco encefálico, el lactante no se recupera ante un episodio de hipoxemia produciéndose una parada cardíaca secundaria.

EL SMSL tiene un pico de incidencia entre los 2-4 meses de vida (es muy infrecuente en menores de 1 mes y en mayores de 6 meses), y predomina en los varones (3:2).

8.3. Factores de riesgo

Pueden destacarse los siguientes factores de riesgo:

• Ambientales:

- Posición en la cuna en **decúbito prono** (boca abajo). Es el principal factor de riesgo. Actualmente, la Asociación Española de Pediatría (AEP) recomienda la posición en decúbito supino como la ideal para el descanso del lactante. La posición en decúbito lateral también es factor de riesgo.

- Tabaquismo** materno durante y después del embarazo y en el ambiente (actualmente, es el factor de riesgo considerado más importante desde que, en 1994, se modificara la postura al dormir a decúbito supino).
- Excesivo arropamiento y calor ambiental.
- Uso de almohadas.
- Colchones blandos.
- Compartir la cama con un adulto (colecto).
- Mayor predominio en áreas urbanas, en los meses fríos y durante el sueño nocturno (de las 24 a las 6 horas).

• Asociados al niño:

- Sexo masculino.
- Lactantes con antecedente de evento breve inexplicado resuelto (BRUE, anteriormente llamado episodio aparentemente letal): episodio brusco en menores de 1 año, de menos de 1 minuto de duración y que impresiona de gravedad al observador, caracterizado por una combinación de signos y síntomas como la disminución de la frecuencia respiratoria o apnea, cianosis o palidez, hipotonía/hipertonía y alteración del nivel de consciencia. Generalmente, precisa la intervención de una persona para recuperarse, pudiendo precisar desde un estímulo táctil suave hasta una reanimación cardiopulmonar.
- Prematuro con displasia broncopulmonar y/o apneas sintomáticas.
- Bajo peso al nacer.
- Niño con dificultades en la ingesta de alimentos, malformaciones faciales o reflujo gastroesofágico.
- Aumento del tono vagal (apnea o bradicardia refleja).
- Infección respiratoria o gastrointestinal leve unos días antes.
- Antecedentes familiares de muerte súbita (hermano fallecido por SMSL).

• Asociados a la madre y al entorno familiar:

- Madres jóvenes, sin pareja y con problemática social.
- Multiparidad, intervalos cortos entre embarazos.
- Anemia materna, infección del tracto urinario (ITU) y malnutrición materna durante el embarazo.
- Uso de drogas y/o alcohol.

En la **Figura 8.1** se muestran algunos de los factores de riesgo mencionados.

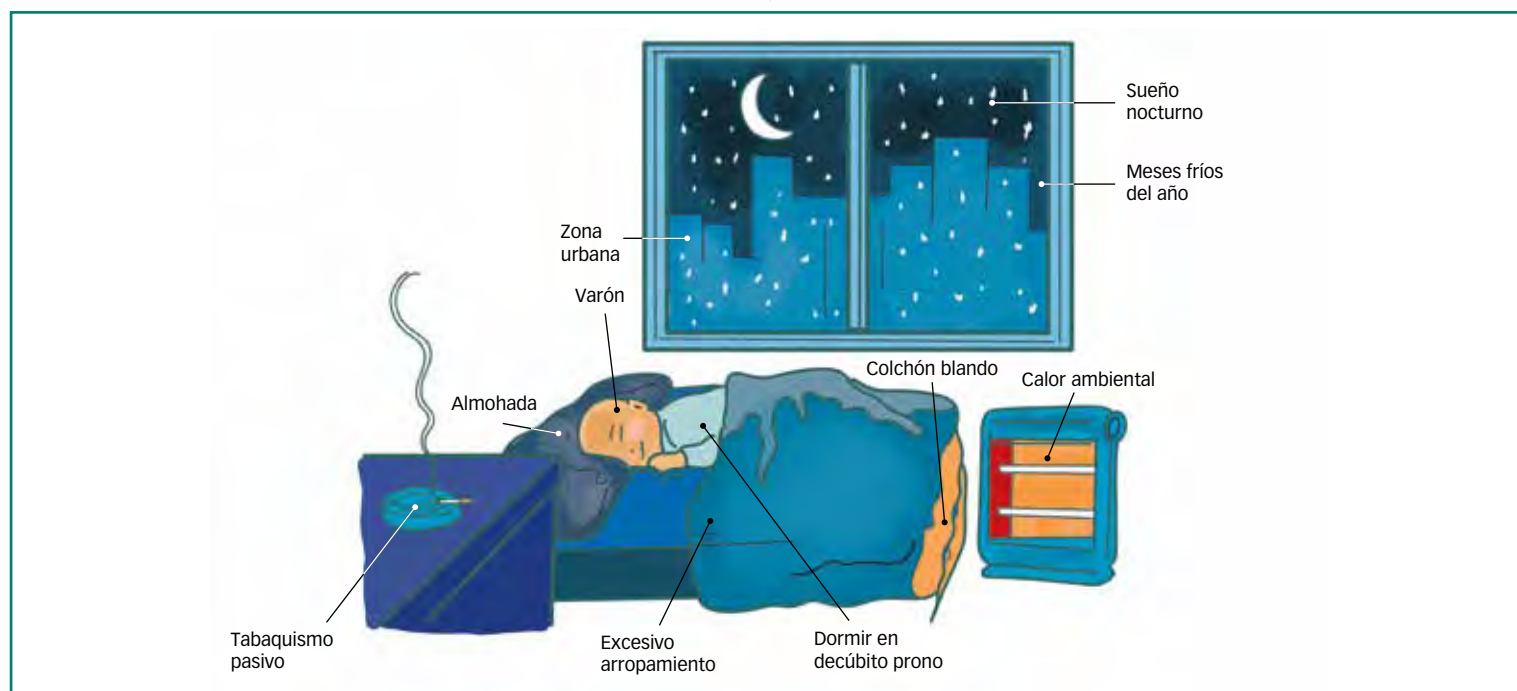


Figura 8.1. Factores de riesgo de SMSL.



Recuerda

- Tras el factor posicional (decúbito prono), el tabaquismo materno es, actualmente, el principal factor de riesgo de la muerte súbita del lactante.

8.4. Prevención

Puesto que no está bien definida su etiología no existe un tratamiento específico, los organismos encargados de la salud infantil, y entre ellos la Asociación Española de Pediatría (AEP) mediante su grupo de trabajo, aconsejan, como se muestra en la **Figura 8.2**:

- Adecuados cuidados prenatales, con especial interés en una buena nutrición materna, y evitar el tabaco y el consumo de drogas por parte de la madre durante el embarazo.
- Evitar la exposición del lactante, una vez nacido, al humo del tabaco.
- Posición para dormir en decúbito supino. No en decúbito prono ni lateral.
- Usar un colchón plano y firme, evitando el uso de juguetes en la cuna, el excesivo abrigo y el empleo de almohada.
- Evitar el sobrecalentamiento del entorno (ideal, 20 °C) o del lactante.
- Administrar lactancia materna. Se considera un factor protector.
- El uso del chupete y una correcta vacunación se consideran factores protectores frente al SMSL.
- Es peligroso que el niño comparta la cama con otras personas, sin embargo, se aconseja que el lactante comparta la habitación con sus padres hasta los 6 meses de edad.

8.5. Colapso posnatal súbito e inesperado

Se denomina colapso posnatal súbito e inesperado (CPSI) CPSI aquel que se produce en un **lactante mayor de 35 semanas de edad posmenstrual (EPM)** que cumple los siguientes criterios:

1. Se encuentra bien en el momento del nacimiento (Apgar a los 5 minutos normal, recibiendo solo cuidados habituales).
2. De forma inesperada presenta un episodio de riesgo vital (colapso) hasta un estado próximo a la parada cardiorrespiratoria, requiriendo reanimación con ventilación con presión positiva intermitente.
3. Se produce en los **primeros 7 días de vida**.
4. Da lugar al fallecimiento, ingreso en cuidados intensivos neonatales o presenta encefalopatía secundaria.

Un tercio de estos episodios se producen en las primeras 2 horas de vida, cuando el recién nacido se encuentra en la mayoría de las ocasiones en decúbito prono encima de la madre (en muchas ocasiones exhausta tras el parto) o durante la primera toma. Se postula que muchos de los episodios se relacionan con asfixia, aunque la **etiología** no está bien definida. Otro tercio de los casos ocurre entre las 2 y las 24 horas, y el tercio restante entre 1 y 7 días tras del nacimiento.

Los principales **factores de riesgo** asociados son el decúbito prono en el contacto piel con piel, el primer intento de toma, compartir la cama, posición de episiotomía y primiparidad de la madre, y dejar solos a los padres con el recién nacido en la primera hora de vida.

En los lactantes que sobreviven al episodio se debe hacer un estudio exhaustivo para valorar si existe alguna patología subyacente y descartar

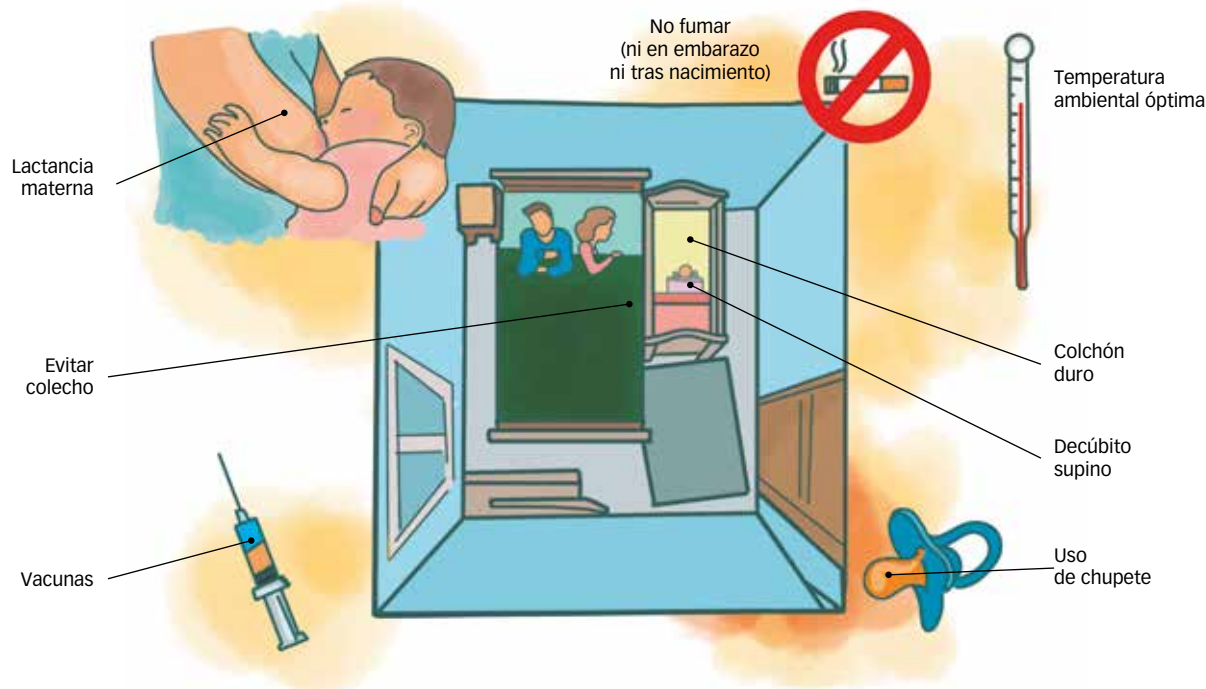


Figura 8.2. Factores protectores del síndrome de muerte súbita del lactante.

causas infecciosas, metabólicas, respiratorias, cardiológicas y neurológicas principalmente.

Respecto al **pronóstico** y al **tratamiento**, se estima que la mitad de los pacientes fallecen como consecuencia del episodio, y un alto porcentaje de los supervivientes tienen secuelas neurológicas secundarias, pudiendo

valorarse la hipotermia terapéutica tras el episodio (tratamiento de la encefalopatía hipóxico-isquémica).

En la **tabla 8.1** se recogen las diferencias entre el síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL), un episodio breve inexplicado resuelto (BRUE) y el colapso posnatal súbito e inesperado (CPSI).

	BRUE	CPSI	SMSL
Edad	< 12 meses	< 7 días (primeras 2 h de vida) y > 35 semanas EPM	< 12 meses (2-6 meses)
Clínica	Alteración brusca de la respiración, consciencia, coloración y/o tono	Episodio de riesgo vital que precisa reanimación	Fallecimiento sin causa conocida tras anamnesis y autopsia
Pronóstico	Resolución espontánea	Muerte, encefalopatía, UCIN	Rara vez se consigue reanimación
Factores de riesgo	Prematuridad Tabaquismo pasivo Edad < 30 días o < 44 semanas de EPC	Posición prono al dormir Primiparidad Episiotomía	Posición prono al dormir Tabaquismo materno Sexo masculino
Factores protectores	-	Vigilancia durante la primera hora de vida	Lactancia materna Chupete Colchón duro

BRUE: episodio breve inexplicado resuelto; CPSI: colapso posnatal súbito e inesperado; EPM: edad posconcepcional; SMSL: síndrome de muerte súbita del lactante; UCIN: Unidad de Cuidados Intensivos pediátricos.

Tabla 8.1. Diferencias entre el SMSL, BRUE y CPSI.

Casos clínicos

¿Cuál es la edad más frecuente en la que se produce el síndrome de muerte súbita del lactante?

- 1) Menores de 1 mes.
- 2) Entre los 2 y los 4 meses.
- 3) Entre los 4 y los 6 meses.
- 4) Mayores de 6 meses.

RC: 2

¿Cuál de los siguientes factores de riesgo considera más importante en el síndrome de muerte súbita del lactante?

- 1) Prematuridad.
- 2) Hermano fallecido por SMSL.
- 3) Tabaquismo pasivo.
- 4) Vivir en zona urbana.

RC: 3

09

Maltrato infantil

Orientación MIR

Hay que saber reconocer las situaciones en las que se debe sospechar, así como los mecanismos más frecuentes de producción de lesiones y las pruebas que se deben llevar a cabo en estos pacientes.

Preguntas MIR

- ▶ MIR 20-21, 77
- ▶ MIR 15-16, 216

Conceptos clave

- Hay que sospechar maltrato infantil en caso de ITS en niñas prepúberes, embarazo en adolescente joven, lesiones genitales o anales sin traumatismo justificable. También ante comportamientos anormales de los niños frente a los padres o al médico durante la consulta.
- El síndrome del niño zarandeado (*shaken baby syndrome*) consiste en producir lesiones al niño sacudiéndolo mientras se le sostiene del tórax. Este movimiento produce aceleración y deceleración del encéfalo, pudiendo ocasionar, principalmente, hematomas subdurales y hemorragias retinianas.
- Ante un lactante con sospecha de malos tratos, se deben realizar prueba de imagen cerebral, fondo de ojo y serie ósea.

9.1. Definición

El maltrato infantil se define como la acción, la omisión o el trato negligente, no accidental, que prive al niño de sus derechos o de su bienestar, que amenace su desarrollo físico, psíquico o social, y cuyos autores pueden ser personas, instituciones o la propia sociedad.

La negligencia es la forma más frecuente de maltrato, produciéndose cuando las necesidades físicas básicas del menor no son cubiertas por ningún adulto responsable.

Existen **tres objetivos fundamentales** en la valoración de estos pacientes:

- **Establecer el diagnóstico** o sospecha diagnóstica de maltrato.
- Administrar un **tratamiento específico**, pudiendo ser médico, quirúrgico, psicológico...
- **Asegurar la protección del niño** y dar **parte judicial**.

9.2. Factores de riesgo

Pueden destacarse los siguientes:

- **Relacionados con el niño.** Varón, RN pretérmino, retraso psicomotor, discapacidades o minusvalías psíquicas, enfermedad crónica, hiperactividad, fracaso escolar, hijos adoptivos.
- **Relacionados con los padres.** Padres maltratados en la infancia, alcoholismo, drogadicción, padres adolescentes, bajo nivel socioeconómico, aislamiento social, carencia de experiencia en el cuidado del niño.
- **Relacionados con el entorno y el nivel cultural.** Desempleo, hacinamiento, aprobación cultural de la violencia o el castigo, cambio de domicilio frecuente, exceso de trabajo o de vida social, hijos no deseados, familia numerosa, exceso de disciplina.

9.3. Indicadores de malos tratos

Pueden distinguirse los siguientes indicadores de malos tratos

► MIR 15-16, 216 :

- **Físicos (Figura 9.1):**
 - **Abuso sexual:** infecciones de transmisión sexual (ITS) en niñas pre-púberes, embarazo en adolescente joven, lesiones genitales o anales sin traumatismo justificable.
 - **Cutáneas:** heridas o hematomas con formas definidas de objeto, quemaduras no accidentales, hematomas en distinto momento evolutivo.
 - **Neurológicos:** irritabilidad o alteración del nivel de conciencia sin causa aparente, abombamiento de la fontanela (puede traducir una hemorragia intracraneal).
 - **Síndrome del niño zarandeado (shaken baby) (Figura 9.2):** se produce tras sacudir a un niño agarrándolo por el tórax. El movimiento de aceleración/deceleración del encéfalo secundario a la sacudida de la cabeza puede producir hematomas subdurales, hemorragias retinianas ► MIR 20-21, 77 y fracturas a distintos niveles.
 - **Oftalmológicos:** puede afectar al área periocular (p.ej, hematoma secundario a golpes), al segmento anterior o posterior, o incluso a la corteza occipital (ceguera cortical). La manifestación más importante es la presencia de hemorragias retinianas, como consecuencia de la tracción vitreoretiniana inducida por el zarandeo.

- **Traumatológicos:** fracturas costales posteriores, fracturas diafisarias espiroideas o fracturas en un lactante donde no sea congruente el mecanismo de la lesión (p.ej., fémur en lactante que no camina)
- **Inespecíficos.** Dolor o sangrado vaginal o rectal, enuresis o encopresis, dolor abdominal.

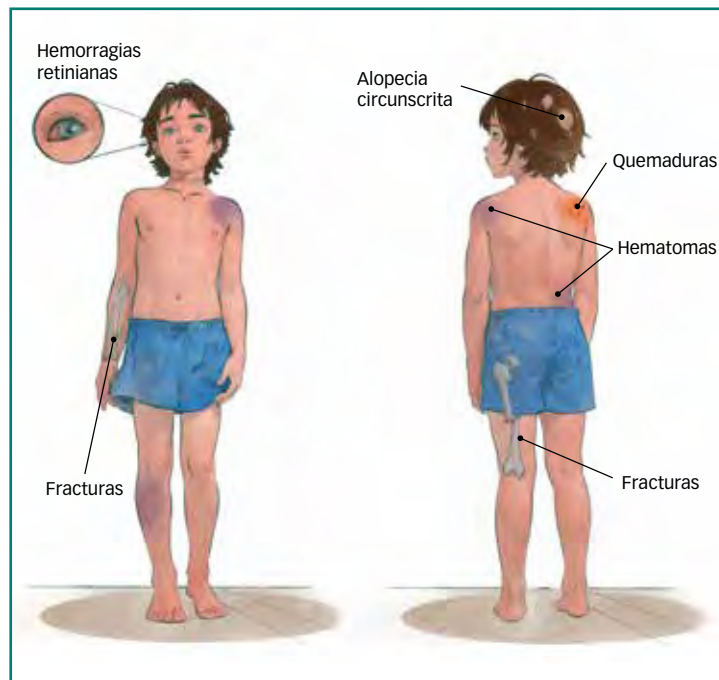


Figura 9.1. Indicadores de malos tratos.

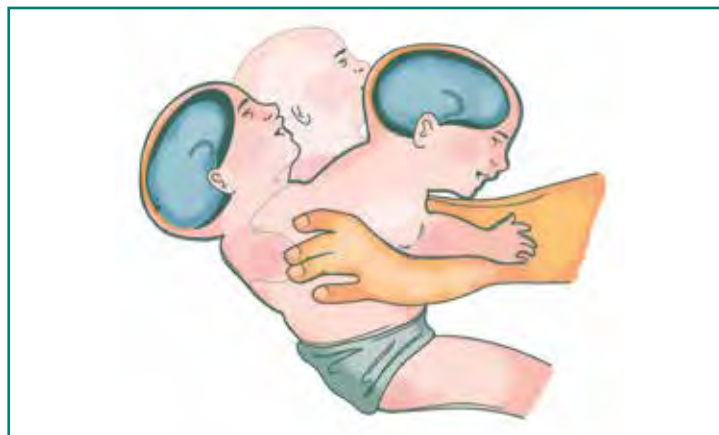


Figura 9.2. Niño zarandeado.

- **Comportamentales.** Agresividad, ansiedad, desconfianza, conductas autolesivas, fracaso escolar, "actitud paralítica" en la consulta (se deja hacer todo sin protestar) o, por el contrario, reacción exagerada ante cualquier contacto.
- **Paternos.** Retraso en buscar ayuda médica (demanda diferida), historia contradictoria o no coincidente con los hallazgos médicos, cambios frecuentes de médico.

9.4. Diagnóstico/pruebas complementarias

La anamnesis es fundamental y se debe intentar realizar por separado a los padres y al menor, siempre con un testigo.



En la exploración física se deben buscar signos de malnutrición, poca higiene, ropa inadecuada, equimosis que pueden reproducir la forma del objeto agresor y fuera de las zonas habituales de traumatismo (orejas, glúteos, cara...), alopecia circunscrita por arrancamiento. En los huesos se han de localizar signos de fracturas (huesos largos, costillas, vértebras, cráneo). Se deben buscar hemorragias retinianas en el fondo del ojo (síndrome del niño zarandeado).

Las pruebas complementarias que pueden llevarse a cabo son las siguientes:

- **Análisis de sangre con hemograma, bioquímica y coagulación.** La hipertransaminasemia y el aumento de CPK pueden encontrarse en niños en los que se produzcan lesiones musculares y magulladuras de manera frecuente.
- **Ecografía transfontanelar/TC/RMN craneal.** En el caso de un paciente con irritabilidad sin causa aparente, alteración de consciencia, fontanela abombada, alteración de la exploración neurológica con clínica sugere de malos tratos está indicada la realización de una prueba de imagen para valorar hemorragias intracraneales que pueden comprometer la vida del paciente.
- **Radiografías/serie ósea.** Además de la realización de las pruebas que requiere el paciente, por ejemplo radiografía de muñeca por una deformidad, se debe valorar un estudio radiográfico de diferentes partes del cuerpo, denominado serie ósea, para valorar fracturas o callos de fractura a otros niveles (**Figura 9.3**).
- **Fondo de ojo.** Se debe realizar siempre ante una sospecha de malos tratos; el hallazgo de hemorragias retinianas puede dar información del mecanismo lesional.



Figura 9.3. Fractura espiroidea de fémur en lactante de 4 meses.

9.5. Tratamiento

Además del tratamiento específico que requiera el paciente (médico, quirúrgico, psicológico, etc.), se debe **asegurar la protección del niño**, redactando un informe completo para entregar a las autoridades judiciales. En los casos en que el diagnóstico no sea definitivo, o existan dudas al respecto, se puede ingresar al paciente en el hospital para poder completar el estudio sin riesgo para el niño. En el caso de que la sospecha no sea consistente puede avisarse a los servicios sociales para que realicen un seguimiento por el trabajador social.

9.6. Abuso sexual

Se entiende como cualquier actividad con un niño, por debajo de la edad legal de consentimiento, donde una persona de mayor edad busca su propio placer sexual. Incluye no solo el contacto físico sino también la exhibición de los genitales, de pornografía o la realización de material fotográfico para pornografía infantil.

Puede ser llevado a cabo por familiares o conocidos del paciente, por lo que puede ser un tema difícil de abordar por los acompañantes del niño, siendo menos comunes las agresiones por extraños.

La **anamnesis** puede hacer sospechar que exista un abuso, aunque en ocasiones no existen signos físicos claros de este, siempre que sea discordante con los hallazgos en la exploración física. Es necesario que el niño, si tiene edad para ello, cuente lo ocurrido, nunca presionándolo ni haciendo preguntas directas, tampoco deben sugerirse respuestas por parte del médico. Se debe establecer un clima de seguridad y confianza con preguntas abiertas dejando al paciente expresarse. En la historia clínica se deben anotar palabras usadas literalmente por el niño o los cuidadores usando las comillas para ello, así como los nombres de las personas que citan.

En la **exploración física** se deben buscar lesiones en mucosas, pelo, uñas, dientes, ano y genitales. Si es posible se debe establecer el tiempo de evolución de las lesiones y los mecanismos posibles de producción. Se debe investigar la integridad del himen, la presencia de irregularidades sospechosas, lesiones en la horquilla inferior, heridas o hematomas. La presencia de un ano con aspecto distorsionado, pliegues engrosados, fisuras profundas o dilataciones varicosas (en niños pequeños) en ausencia de otra patología que pueda explicar estos hallazgos, deben hacernos sospechar de abuso sexual.

Las **pruebas complementarias** que pueden llevarse a cabo son:

- Analítica sanguínea con hemograma, coagulación, bioquímica incluyendo CPK y función hepática.
- Cultivos de secreciones a nivel genital, anal y bucal.
- Serologías de VHB, VIH, VHC, sífilis y prueba de embarazo en casos seleccionados.

El **tratamiento** de las lesiones depende de su gravedad y mecanismo de producción, pudiendo requerir tratamiento quirúrgico, médico o traumático.

En el caso de que se sospeche un contagio por VHB, se deben aplicar en Urgencias gammaglobulina y dosis de vacuna en un paciente no vacunado o con vacunación desconocida. Si existe posibilidad de contagio por VIH se debe valorar el tratamiento antirretroviral profiláctico si no se dispone de un resultado serológico rápido. También se debe valorar pautar tratamiento empírico frente a enfermedades de transmisión sexual como *Chlamydia* y gonococo.

En el caso de que exista riesgo de embarazo se puede valorar la administración de estrógenos a altas dosis.

Casos clínicos

Lactante de 4 meses de edad que acude a Urgencias por irritabilidad marcada. En la exploración destaca impotencia funcional de la pierna izquierda por lo que se realiza una radiografía que muestra fractura a nivel del tercio medio del fémur. Los padres niegan traumatismos previos y el niño no deambula ni ha iniciado sedestación dada la edad. Señale la respuesta que considera correcta:

- 1) Se debe hacer exclusivamente tratamiento traumatológico.
- 2) Se debe acusar a los padres de malos tratos.
- 3) Debe realizarse una serie ósea y fondo de ojo.
- 4) No deben valorarse déficits vitamínicos.

RC: 3



10 Vacunas

Orientación MIR

Es un tema muy preguntado, todos los años hay preguntas, por lo que suele haber que estudiarlo a fondo. Lo más importante que hay que memorizar es la clasificación de las vacunas y las pautas vacunales. Presta mayor atención a las novedades de los últimos años: vacuna e inmunización pasiva contra el VRS y las nuevas vacunas contra el neumococo.

Preguntas MIR

- MIR 22-23, 51; MIR 22-23, 77; MIR 22-23, 84
- MIR 20-21, 36-IG
- MIR 19-20, 47-IG
- MIR 18-19, 127; MIR 18-19, 128
- MIR 17-18, 220; MIR 17-18, 221
- MIR 15-16, 198; MIR 15-16, 199; MIR 15-16, 200; MIR 15-16, 201; MIR 15-16, 202; MIR 15-16, 204
- MIR 14-15, 164; MIR 14-15, 191; MIR 14-15, 192
- MIR 13-14, 234
- MIR 12-13, 199

Conceptos clave

- ◉ Las vacunas de microorganismos vivos atenuados consiguen mejor inmunidad, pero pueden producir infección por el germen que contienen. Por ese motivo, están contraindicadas en embarazadas e inmunodeprimidos.
- ◉ La efectividad de las vacunas se debe al efecto directo sobre la inmunidad del individuo pero también al “efecto rebaño” en la población. La vacuna antitetánica no posee este efecto sobre el grupo.
- ◉ La mayoría de las vacunas se administran vía intramuscular, pero hay algunas que se administran vía oral (p. ej., frente a rotavirus) o subcutánea (antivaricela).
- ◉ En niños, la alergia al huevo solo contraindica vacunación de preparaciones que contengan trazas de huevo en caso de que se haya padecido anafilaxia grave tras vacunación. La vacuna de la fiebre amarilla es la única contraindicada y solo en el caso de anafilaxia al huevo.
- ◉ La vacuna frente a tosferina no produce inmunidad permanente, por lo que precisa revacunación en adultos. Se recomienda en embarazadas, durante el tercer trimestre, para proteger de manera pasiva al recién nacido por el paso de IgG a través de la placenta y para evitar la infección materna durante los primeros meses de vida del niño.
- ◉ Las vacunas frente a varicela y triple vírica disminuyen la respuesta frente a la prueba del Mantoux, por lo que se deben administrar a la vez o esperar 4-6 semanas.
- ◉ Existen varias vacunas frente al neumococo. Actualmente están disponibles las vacunas conjugadas 15 valente y 20 valente. En adultos existen varias secuencias de vacunación, que pueden incluir la polisacárida 23-valente (no conjugada).
- ◉ La primera dosis de vacuna antihepatitis B se administra a los 2 meses. Actualmente, en recién nacidos solo se recomienda si la madre es portadora de hepatitis B (AgHBs+) y esa dosis se considera extra.
- ◉ En prematuros, se vacunará según la edad cronológica.
- ◉ La corticoterapia crónica a dosis fisiológicas no contraindica la administración de vacunas atenuadas. Los pacientes que reciben corticoterapia de prednisona a 2 mg/kg/día durante 14 días o más o su dosis equivalente se consideran inmunodeprimidos y si estarían contraindicadas las vacunas vivas.

10.1. Generalidades

Tras la potabilización del agua, la vacunación es la intervención sanitaria que mayor efecto ha tenido en la reducción de la mortalidad a nivel mundial. El desarrollo de un programa de vacunación produce modificaciones en la dinámica de la infección en la población, habiendo llegado incluso a la erradicación mundial de una enfermedad, la viruela, en 1977 ▶ **MIR 15-16, 202**.

Algunos conceptos importantes son:

- **Vacuna.** Suspensión de microorganismos atenuados (vivos) o microorganismos inactivados (muertos), que se administran para producir inmunidad. Cualquiera de ellas puede presentarse con el microorganismo entero o subunidades de este.
- **Toxoide.** Toxina bacteriana modificada, que deja de ser patógena, pero mantiene la habilidad de estimular la formación de antitoxinas.
- **Inmunoglobulinas.** Administración exógena de anticuerpos.
- **Inmunización activa.** Consiste en inducir al organismo a la producción de defensas contra una enfermedad mediante la administración de vacunas o toxoides que estimulan la producción de anticuerpos o estimulan la actividad celular.
- **Inmunización pasiva.** Consiste en proporcionar inmunidad temporal por medio de la administración de anticuerpos producidos exógenamente.
- **Tipos de inmunidad.** Existen enfermedades cuyo padecimiento proporciona inmunidad permanente (p. ej., sarampión), otras que proporcionan inmunidad temporal (p. ej., tosferina), y otras cuyo padecimiento no proporciona ningún tipo de inmunidad (p. ej., tétanos).

Los programas de vacunación pueden tener distintos objetivos:

- **Bloqueo de la transmisión de la infección.** Disminuye la incidencia. Es el objetivo de los programas de vacunación sistemática.
- **Reducción de la mortalidad y enfermedad grave.** Disminuyen los casos de mayor gravedad, sin provocar descenso en la incidencia. Es el objetivo de la vacunación en grupos de riesgo (p. ej., vacuna frente a la gripe).

Sobre la epidemiología de la enfermedad, existen distintos efectos:

- **Directo.** Reducción de la incidencia en el conjunto de los individuos vacunados. Depende de la eficacia de la vacuna y la duración de la inmunidad. Hace referencia al concepto de inmunidad individual (p. ej. vacuna frente al tétanos).
- **Indirecto.** Reducción de la incidencia en el conjunto de todos los individuos, incluyendo los no vacunados. Depende de la tasa de vacunación poblacional y de la capacidad de la vacuna de evitar la transmisión del estado de portador. Hace referencia al concepto de inmunidad de grupo o inmunidad "de rebaño" (p. ej., la vacuna frente al sarampión) (**Figura 10.1**) ▶ **MIR 14-15, 191**.

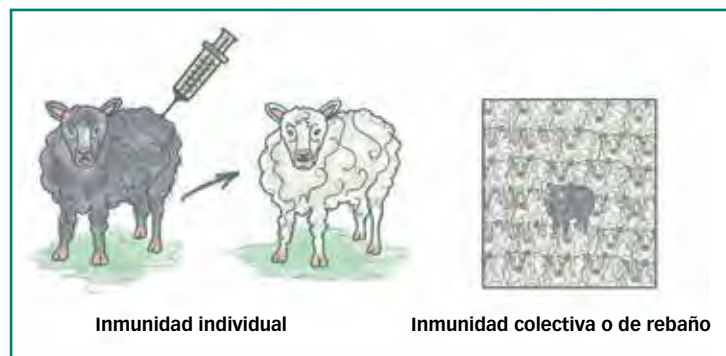


Figura 10.1. Inmunidad individual y colectiva.

■ Clasificación de las vacunas

Según la indicación de la vacuna, puede ser:

- **Sistemática** (se recomienda a toda la población, como la vacuna anti-hepatitis B).
- **No sistemática** (se recomienda a un grupo concreto de la población, como la fiebre amarilla) ▶ **MIR 22-23, 84; MIR 15-16, 200**.

Según el estado de la vacuna, pueden ser (**Tabla 10.1** y **Tabla 10.2**):

- **Vacunas de microorganismos enteros** (contienen el agente completo) y se dividen en:
 - **Muertos o inactivados.** Microorganismos muertos sin capacidad patógena. Inducen respuesta inmunológica a expensas del sistema inmune humoral, por lo que es menos intensa y duradera, y van a necesitar más dosis de vacuna durante la primovacuna, y posteriormente, de recuerdo.
 - **Vivos o atenuados.** Microorganismos vivos modificados hasta conseguir que pierdan su virulencia conservando la inmunogenicidad. La respuesta inmunológica es de tipo celular, por lo que es más intensa y duradera, necesitando menos dosis de administración. En personas inmunodeprimidas, pueden transmitir el agente infeccioso causando infección.
- **Vacunas de subunidades (contienen el agente infeccioso incompleto):**
 - **Víricas:** por ejemplo, la gripe.
 - **Bacterianas:** son subunidades, generalmente polisacáridos capsulares purificados, y pueden administrarse:
 - › **Aislados:** por ejemplo, la vacuna neumocócica 23 valente. Inducen una respuesta inmunitaria independiente de linfocitos T, por lo que no se induce memoria y causan poca inmunogenicidad en niños ▶ **MIR 20-21, 36-IG**.
 - › **Conjugados con proteínas transportadoras.** La unión covalente de polisacáridos a proteínas transportadoras transforma en dependiente una respuesta inicialmente T-independiente ▶ **MIR 22-23, 51**. Las principales vacunas conjugadas son las antimeningocócicas (C y ACWY), antineumocócicas (13-valente, 15-valente y 20-valente) *anti-Haemophilus influenzae* tipo B.
- **Vacunas de toxoides.** Se administran toxinas producidas por los microorganismos, detoxificadas para eliminar su poder patógeno pero conservando su capacidad inmunógena, por ejemplo tétanos y difteria.
- **Vacunas de ADN (plásmidos), ARN, nanopartículas, células dendríticas o vectores recombinantes.** Estas nuevas tecnologías proporcionan grandes oportunidades para la creación de nuevas vacunas. Algunas de las actuales vacunas comercializadas frente al SARS-CoV-2 se basan en el ARNm monocatenario que codifica el gen para la proteína S del virus.

MUERTOS O INACTIVADOS	VIVOS O ATENUADOS
Inmunidad humoral Respuesta menos intensa y menos duradera Más dosis de recuerdo Más seguras	Inmunidad celular Respuesta más intensa y duradera Menos dosis de recuerdo Posibilidad de transmitir agente infeccioso

Tabla 10.1. Comparación entre vacunas de microorganismos muertos o inactivados y vacunas de microorganismos vivos o atenuados.



	VACUNAS ATENUADAS	VACUNAS INACTIVADAS
Bacterias	Vacuna de bacilo de Calmette-Guérin (BCG) Tifoidea oral	Tosferina Difteria Tétanos Tifoidea parenteral Meningococo Neumococo <i>Haemophilus</i> Cólera oral
Virus	Polio oral (Sabin) Varicela Sarampión Rubeola Parotiditis Gripe intranasal Rotavirus (oral)	Polio parenteral (Salk) Gripe parenteral Hepatitis A Hepatitis B Rabia Encefalitis japonesa SARS-CoV-2 Vacuna frente al VRS en embarazadas (VRSpreF)

Tabla 10.2. Clasificación de las vacunas ▶ MIR 18-19, 128; MIR 15-16, 198.

En la mayoría de los casos, pueden administrarse varias vacunas simultáneamente, tanto inactivadas como atenuadas, preferiblemente separando sus lugares de inyección, sin que la respuesta inmunitaria empeore. En el caso de las vacunas atenuadas, si la administración no es simultánea, debe separarse por al menos un intervalo de 28 días.

■ Administración de las vacunas

Hay varias vías de administración:

- **Oral.** Vacuna frente a rotavirus, el cólera o la fiebre tifoidea (forma atenuada).
- **Intranasal.** Antigripal (forma atenuada).
- **Injectables.** La mayoría se administran vía intramuscular, aunque algunas como la varicela son preferiblemente subcutáneas.

El lugar de administración de las vacunas depende de la edad ▶ MIR 17-18, 220 (Figura 10.2):

- **Menores de 12 meses.** En la región anterolateral del muslo (vasto externo del cuádriceps), ya que el deltoides está poco desarrollado.
- **Entre 12 meses y 3 años.** Preferiblemente en el muslo, aunque si no fuese posible, se pueden administrar alternativamente en el deltoides.
- **Mayores de 3 años.** En el músculo deltoides, aunque si no fuese posible, se pueden administrar alternativamente en el muslo.

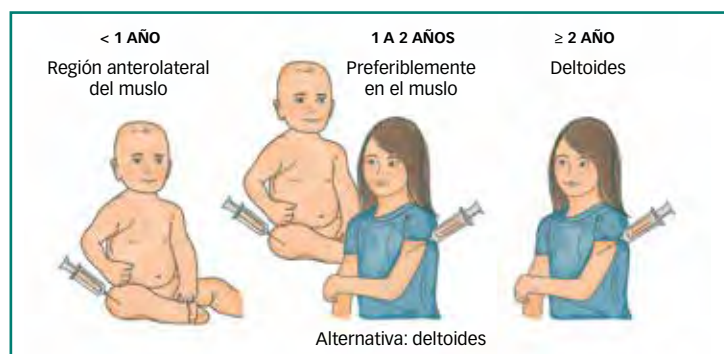


Figura 10.2. Lugar de administración de las vacunas según edad.

■ Contraindicaciones de las vacunas

La única contraindicación aplicable a todas las vacunas es haber padecido una **reacción adversa o alérgica grave** a dicha vacuna o a uno de sus componentes principales.

La **alergia al huevo** no es contraindicación para la vacunación frente a triple vírica o gripe en pediatría, aunque obliga a observar al paciente 30 minutos después de la administración por si desarrollara una reacción alérgica. Haber padecido una reacción anafiláctica grave a una vacuna que contenga huevo sí contraindica nuevas vacunaciones con preparados que lo contengan (p. ej., triple vírica o antigripal).

En el caso de la vacuna frente a la **fiebre amarilla**, que también contiene trazas de huevo, está contraindicada en pacientes que hayan presentado una anafilaxia al huevo.

Algunas vacunas también están contraindicadas según la **edad**:

- **Triple vírica.** No se recomienda en menores de 12 meses. En caso de epidemia, podría administrarse a partir de los 6 meses, sin tener en cuenta dicha dosis en el calendario vacunal cuando se recibe entre los 6 y los 11 meses de edad.
- **Antihепatitis A.** No se recomienda en menores de 12 meses.
- **Antigripal.** No recomendada en menores de 6 meses.
- **Anti-DTPa** (alta carga antigénica de difteria y tosferina). No recomendada en mayores de 7 años.

Falsas contraindicaciones

Existen muchas situaciones que son falsas contraindicaciones para la vacunación y que se deben conocer. Los niños que se encuentren en alguna de las siguientes situaciones sí se pueden vacunar:

- Enfermedad o infección aguda leve afebril o con febrícula (temperatura corporal < 38 °C).
- Niño recibiendo tratamiento antibiótico (solo se contraindica la vacuna antitifoidea oral).
- Niño hospitalizado.
- Niño alérgico (sin antecedente de anafilaxia) a algún componente de la vacuna.
- Historia familiar de efectos adversos tras las vacunas.
- Epilepsia controlada y/o crisis febriles.
- Niño que haya padecido la enfermedad de la que se le va a vacunar (a excepción de la varicela).
- Niño cuya madre esté embarazada o lactando (excepto antipoliomielítica oral).
- Niño sano que convive con personas inmunodeprimidas.

Recuerda

- La única contraindicación absoluta para una vacuna es haber padecido una reacción adversa grave o alérgica a una determinada vacuna o a alguno de sus componentes principales.

10.2. Calendario vacunal

Aunque en España cada Comunidad Autónoma tiene un calendario vacunal, el Ministerio de Sanidad, a través del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, publica un calendario anual (Tabla 10.3).

CALENDARIO COMÚN DE INMUNIZACIONES A LO LARGO DE TODA LA VIDA DEL CONSEJO INTERTERRITORIAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD CON RECOMENDACIONES DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRÍA (AEP). CALENDARIO RECOMENDADO AÑO 2024														
VACUNACIÓN	EDAD													
	PRENATAL	0 MESES	2 MESES	3 MESES	4 MESES	6 MESES	11 MESES	12 MESES	15 MESES	3-4 AÑOS	6 AÑOS	12 AÑOS	14 AÑOS	≥ 65 AÑOS
Hepatitis B		HB ¹			HB		HB							
Difteria-Tétanos-Pertussis	dTpa		HB DTPa		HB DTPa		HB DTPa				DTPa/ dTpa VPI		Td	
Poliomielitis			VPI		VPI		VPI							
Haemophilus influenzae b			Hib		Hib		Hib							
Sarampión-Rubeola-Parotiditis								TV		TV				
Varicela									VZ	VZ				
Enfermedad meningocócica C					MenC /Men ACWY*		MenC / MenACWY*					MenACWY		
Virus del papiloma humano												VPV		
Enfermedad neumocócica			VNC		VNC		VNC							VN23
Gripe	Gripe					Gripe (6 meses a 59 meses)								Gripe anual
SARS-CoV-2											SARS-CoV-2 (a partir de 5 años)***			
Meningococo B			MenB		MenB			MenB						
Rotavirus			RV	RV	(RV)									
Profilaxis virus respiratorio sincitial (VRS)		VRS**												
Vacuna frente al VRS	RSVPreF													
Virus herpes zóster														VHZ

* Vacunas no financiadas recomendadas por la Asociación Española de Pediatría (no incluidas en el calendario del Consejo Interterritorial del SNS).
 ** Administración de NIRSEVIMAB según indicaciones.
 *** Pacientes de riesgo a partir de los 6 meses de edad.
 (1) Hijos de madre con Ag HBs positivo.

Tabla 10.3. Calendario anual del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud ▶ MIR 22-23, 77; MIR 18-19, 127; MIR 17-18, 221.

El calendario del Consejo Interterritorial de Salud abarca la vacunación a lo largo de toda la vida, incluyendo el embarazo, la infancia y la adolescencia, donde se reciben la mayoría de las vacunas, y la edad adulta, principalmente en grupos de riesgo y mayores de 60-65 años. A continuación comentamos los principales conceptos sobre cada vacuna.

DTPa / dTpa

Incluye inmunización frente a difteria, tétanos y tosferina.

- DTPa:** las letras mayúsculas hacen referencia a que es una vacuna con alta carga antigénica, recomendada en menores de 7 años.
- dTpa:** hace referencia a vacuna con baja carga antigénica; es la que se administra en mayores de 7 años y a embarazadas.

Embarazada

Se recomienda vacunación frente a tosferina (dTpa) entre las semanas 27 y 36 de la gestación (preferiblemente en las semanas 27-28). Se persigue con ello dos objetivos: favorecer el paso de inmunoglobulinas al feto (IgG), de manera que esté protegido de manera pasiva durante los primeros meses de vida hasta que inicie el calendario de vacunación y evitar que la madre padezca tosferina pudiendo ser así un foco de contagio para el niño.

Se debe revacunar a la mujer en cada nuevo embarazo, ya que el nivel de anticuerpos disminuye rápidamente. Puede administrarse a la vez que la gripe y no se inactiva por la inmunoglobulina antiD ▶ MIR 19-20, 47-IG. En caso de parto prematuro probable, podría administrarse a partir de la semana 20 de gestación, tras tener realizada ecografía de alta resolución.

Niños

La inmunidad es limitada, por lo que se aconsejan dosis de recuerdo en el niño mayor.

Adultos

La primovacuna consiste en 3 dosis de Td (Pauta: 0,1 y 6-12 meses) y 2 dosis de recuerdo con un intervalo de unos 10 años para completar 5 dosis. Si se completó el calendario vacunal infantil adecuadamente con 5 dosis de vacuna, se administrará una única dosis de recuerdo en torno a los 60 años.

Gripe

Existen diferentes preparados comerciales que incluyen varios serotipos y que van modificándose cada año según las cepas circulantes. Las adminis-



tradas por vía intramuscular son inactivadas y existe una preparación intranasal trivalente que es atenuada y se considera de elección en mayores de 2 años. Su administración no está contraindicada en alérgicos al huevo (ni en niños ni en adultos).

Embarazada

Se recomienda su administración durante la época epidémica, tanto para proteger a la mujer de padecer infección grave como para favorecer el paso de inmunoglobulinas al feto y asegurar su protección en los primeros 6 meses de vida. Solo pueden administrarse las vacunas inactivadas.

Niños

Desde la temporada 2023-2024, se recomienda la vacunación anual sistemática a todos los niños entre 6 y 59 meses de edad. A partir de los 5 años, se recomienda solo a niños de grupos de riesgo (enfermos crónicos, inmunodeprimidos, prematuros, pacientes con cromosomopatías, tratamiento prolongado con AAS...) y sus convivientes mayores de 6 meses. También se recomienda a los convivientes de lactantes menores de 6 meses. Algunas consideraciones que hay que conocer:

- No se puede administrar en menores de 6 meses.
- En niños sanos de cualquier edad, aunque sea la primera vez que se vacunan, es suficiente con una dosis de vacuna por temporada epidémica.
- En niños con patología de base, si son menores de 9 años y es la primera vez que se vacunan, se deben administrar 2 dosis, separadas al menos 1 mes. Los años siguientes será suficiente con una dosis de vacuna anual.
- En niños mayores de 2 años, no inmunodeprimidos ni embarazadas, se administrará de elección la vacuna intranasal (atenuada).

Adultos

Se recomienda vacunación anual con una dosis intramuscular a:

- Mayores de 60-65 años.
- Personas con enfermedades crónicas: patología cardiovascular, pulmonar o hepática crónica, diabetes, obesidad, insuficiencia renal, asplenia, inmunodepresión, cáncer, implantes cocleares.
- Cuidadores o convivientes con personas de riesgo.
- Personal de instituciones cerradas y las personas internadas.
- Trabajadores de centros sanitarios que atienden a pacientes crónicos o embarazadas, o trabajadores de residencias de ancianos.

■ Antihepatitis B

Niños

En caso de recién nacido hijo de madre portadora de VHB (con AgHBs +), se administrará junto con la inmunoglobulina una dosis adicional de la vacuna, idealmente en las primeras 12 horas de vida. Si la serología materna fuera desconocida, deberá administrarse la vacuna en las primeras 12 horas y posteriormente en el caso de serología positiva administrar la inmunoglobulina (IGHB) en las primeras 72 horas. Esta dosis no cuenta para el calendario vacunal, por lo que posteriormente seguirá la misma pauta que el resto de niños. En los pacientes celíacos se ha observado una menor respuesta, por lo que se debe realizar un control serológico posvacunal.

Adultos

Indicada en los viajeros a países endémicos, con las mismas indicaciones que la hepatitis A, en contactos íntimos o convivientes de portadores de AgHBs, en pacientes con insuficiencia renal y en hemodiálisis, infección por VIH y personas que practican punciones percutáneas (tatuajes, acupuntura, etcétera).

Se administrará en pauta de 3 dosis (0, 1 y 6 meses) o pauta acelerada con 4 dosis (0, 7, 21 días y 12 meses o bien 0, 1, 2 y 12 meses), si fuera necesario.

Se considera que la vacunación es protectora si se consiguen valores de anti-HBs ≥ 10 U/L, aunque en la mayoría de casos no está indicado realizar la determinación (p. ej., tras exposición accidental).

■ Polio

Existe una vacuna inactivada (VPI) que se administra por vía parenteral (Salk) y una vacuna atenuada (VPO) que se administra por vía oral (Sabin). De forma general, la VPI es la vacuna indicada en regiones libres de polio como España, y la VPO únicamente se utiliza en regiones con casos de poliomiелitis (es la única disponible en nuestro país) o en epidemias.

■ H. influenzae tipo B

Niños

Vacuna **conjugada**.

Adultos

Vacuna recomendada en pacientes con drepanocitosis, asplenia funcional o anatómica (2 semanas antes de esplenectomía programada), leucemia, linfoma, receptor de trasplante o infección por VIH.

■ Antineumocócica

Niños

Su administración sistemática a la población infantil ha supuesto una disminución de la incidencia de meningitis y otras infecciones invasivas por neumococo. El tipo de vacuna que crea inmunidad en los niños menores de 2 años (los de mayor riesgo para padecer infecciones graves) es la conjugada. En la actualidad se dispone de las siguientes vacunas:

- **VNC13 o 13-valente**: protege frente a 13 serotipos. Actualmente se está sustituyendo por la 15 y la 20 valente.
- **VNC15 o 15-valente**: se administra con la misma pauta (2 + 1) que se administraba la VNC13 (2, 4 y 11 meses).
- **VNC20 o 20-valente**: la pauta es con dosis (3 + 1): 2, 4, 6 y 11 meses. En caso de pacientes de riesgo con pauta completa de VNC13 o VNC15, esta vacuna sustituirá a la VNC23.
- **VNC23 o 23-valente**: puede administrarse a niños mayores de 2 años con enfermedades de riesgo.

Adultos

Actualmente están disponibles las vacunas:

- **VNC13** (conjugada de 13 serotipos).
- **VNP23** (polisacárida de 23 serotipos). No es tan efectiva a la hora de prevenir la neumonía neumocócica, mientras que ambas son efectivas para reducir la enfermedad invasora. Al ser una vacuna polisacárida genera una respuesta inmune timo-independiente y por lo tanto no confiere inmunidad de manera permanente ► **MIR 20-21, 36-IG**.

Existen ventajas desde un punto de vista inmunológico en la administración de una pauta secuencial con vacuna conjugada (VNC13), seguida de vacuna polisacárida (VNP23), si bien la evidencia clínica al respecto es más limitada. Por ello, la mayoría de las guías abogan por el uso de una pauta secuencial en los grupos de mayor riesgo.

- Las **indicaciones** de vacunación en adultos son las siguientes:
 - Mayores de 60-65 años sin factores de riesgo añadidos. Una dosis de VNP23 sin precisar dosis de recuerdo.
 - Inmunocompetentes con factores de riesgo (enfermedad cardiovascular, pulmonar, hepática, diabetes *mellitus* o alcoholismo). Una dosis de VNP23 (idealmente al inicio de la enfermedad), y otra a partir de los 65 años siempre y cuando hayan transcurrido 5 años o más desde la dosis anterior.
 - Pacientes inmunodeprimidos, con enfermedad neoplásica, enfermedad renal crónica avanzada, fístulas de LCR, antecedente de enfermedad neumocócica invasora o cirrosis hepática. Pauta secuencial con una dosis de VNC13 en el momento del diagnóstico seguida, al menos 8 semanas más tarde, de una dosis de VNP23, recomendándose una dosis de recuerdo con VNP23 transcurridos 5 años. En el caso de inmunodepresión por VIH se recomienda administrar con una cifra de linfocitos T CD4 > 200 células/μl para asegurar la efectividad.

Antimeningocócica B

Recomendada en mayores de 2 meses. Actualmente es una vacuna sistemática financiada.

La incidencia de enfermedad meningocócica invasora es mayor en los menores de 2 años y el serogrupo más prevalente es el B.

Antimeningocócica C y ACWY

Niños

La recomendación actual del Ministerio es administrar a los 4 y 12 meses la antimeningocócica C y a los 12 años la de los serotipos ACWY. La Asociación Española de Pediatría recomienda que las tres dosis se administren de la ACWY, aunque en muchas comunidades a los 4 y a los 12 meses no está financiada y se administra la antimeningocócica C. ► **MIR 18-19, 127**.

Adultos

Se recomienda la vacunación frente a meningococo con una sola dosis intramuscular de vacuna tetravalente ACWY a individuos con factores de riesgo:

- Déficit de complemento.

- Hipogammaglobulinemia.
- Asplenia (anatómica o funcional).

Antirrotavirus

Vacuna sistemática que desde el año 2024 se ha incorporado al calendario común de vacunaciones del Ministerio de Sanidad.

Para minimizar el riesgo, aunque infrecuente, de invaginación intestinal, se debe comenzar la pauta entre las 6 y las 12 semanas de edad y terminarla antes de la semana 24 de edad (vacuna monovalente) o de la semana 33 (vacuna pentavalente). Existen 2 vacunas actualmente, ambas atenuadas y de administración oral:

- **Pentavalente**. Requiere 3 dosis. Se debe completar su administración antes de las 33 semanas de edad.
- **Monovalente**. Requiere 2 dosis. Se debe completar su administración antes de las 24 semanas de edad.

Triple vírica (sarampión, rubeola, parotiditis)

Niños

Puede ocasionar una falta de respuesta a la tuberculina de forma transitoria, por lo que de administrarse la prueba del Mantoux, debería realizarse el mismo día de la vacunación o 4-6 semanas después ► **MIR 17-18, 221; MIR 12-13, 199**. Las dosis de vacuna administradas entre los 11-12 meses de edad si pueden contarse como primera dosis de la pauta (necesitando solo una segunda dosis a los 3-4 años), pero si reciben una dosis entre los 6 y 11 meses de edad se debe completar la pauta vacunal completa con 2 dosis más (12 meses y 3-4 años).

Se mantiene la recomendación de separar la primera dosis de triple vírica (12 meses) de la varicela (15 meses) por mayor riesgo de convulsiones febriles en menores de 2 años.

Adultos

La vacunación con 1 o 2 dosis de triple vírica se recomienda a los adultos que no acrediten estar inmunizados (antecedente clínico o prueba serológica de inmunidad) y a todas las mujeres en edad fértil no embarazadas que no puedan demostrar de manera fehaciente que han sido vacunadas contra la rubeola.

Varicela

Adultos

Los adultos nacidos a partir de 1966 sin evidencia de inmunidad (es decir, no hay historia clínica de haber padecido varicela o herpes zóster, ni vacuna previa o serología positiva) deben ser vacunados con 2 dosis subcutáneas (0 y 4-8 semanas). Es especialmente importante en el caso del personal sanitario y convivientes de inmunodeprimidos, trabajadores



de escuelas infantiles, enfermos crónicos y previamente a viajes internacionales.

Se recomienda la vacunación con virus varicela-zóster atenuados en dosis única subcutánea en adultos mayores de 60 años o mayores de 50 años con alguno de los siguientes factores de riesgo:

- Diabetes *mellitus*.
- EPOC avanzada en tratamiento con corticoides inhalados e insuficiencia cardíaca.
- Inmunocompetentes ante un período de inmunosupresión programada (trasplante, quimioterapia, inmunosupresores).
- Enfermedades crónicas.
- Cirugía mayor programada.
- Depresión mayor.

■ Vacuna contra el virus herpes zóster

Adultos

El objetivo de esta vacunación es disminuir la incidencia de herpes zóster y de neuralgia postherpética. Existen dos vacunas disponibles: una vacuna atenuada con pauta de una sola dosis (**ZVL**) que está contraindicada en inmunodeprimidos y otra más reciente de subunidades, esta última está compuesta por una glicoproteína (**HZ/su**) producida por técnicas de recombinación de ADN, y se administra en una pauta de 2 dosis.

El ministerio de Sanidad recomienda:

Incorporar la vacunación con HZ/su en las personas con las siguientes condiciones de riesgo, a partir de los 18 años de edad:

- Trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH).
- Trasplante de órgano sólido (TOS).
- Tratamiento con fármacos anti-JAK.
- VIH.
- Hemopatías malignas.
- Tumores sólidos en tratamiento con quimioterapia.

Incorporar la **vacunación sistemática con la vacuna HZ/su** en la población general **a partir de los 65 años de edad**. Se podrá vacunar a las personas que han recibido vacuna ZVL con anterioridad, administrando la primera dosis de HZ/su al menos 5 años después de ZVL.

■ Antipapilomavirus

Vacuna sistemática y financiada tanto para varones como para mujeres. Se administran 2 dosis separadas 6 meses en menores de 25 años, y 3 dosis en mayores de esa edad o inmunodeprimidos.

La vacuna se recomienda en menores de 26 años para prevenir la displasia de alto grado de cérvix o vulva, el carcinoma cervical y las verrugas genitales externas. Existen varias vacunas disponibles:

- **Vacuna bivalente:** formadas por proteínas L1 de los tipos 16 y 18.
- **Vacuna tetravalente:** cubre los serotipos 6, 11, 16 y 18.
- **Vacuna nonavanente (elección):** cubre los serotipos 6, 11, 16, 18, 31, 33, 45, 52 y 58.

■ Hepatitis A

La vacunación está indicada en personas nacidas después de 1960 (las nacidas con anterioridad se consideran inmunes), con 2 dosis (0 y 6-12 meses), incluidas en los siguientes grupos de riesgo: viajeros a países endémicos (regiones que no sean Estados Unidos, Canadá, Japón, Australia, Nueva Zelanda y países desarrollados de Europa), personas con relaciones sexuales de riesgo, uso de drogas por vía parenteral, pacientes con hepatopatía crónica, receptores habituales de transfusiones o hemoderivados, residentes en instituciones cerradas y sus cuidadores, personal de guarderías, personal de centros sanitarios en contacto con material potencialmente contaminado.

La vacunación en el caso del adulto viajero se detalla en el manual de Enfermedades Infecciosas.

■ Inmunización y vacuna contra el virus respiratorio sincital

Anticuerpo monoclonal

Desde la temporada 2023-2024 la Asociación Española de Pediatría recomienda la administración de un nuevo anticuerpo monoclonal contra la proteína F, en su forma prefusión, del virus respiratorio sincital (VRS) a todos los lactantes menores de 6 meses durante la época epidémica de este virus. Este anticuerpo se llama **nirsevimab** y aporta la ventaja respecto al palivizumab, ya empleado en los años previos en grupos de riesgo, de tener una vida media más larga, por lo que con solo una dosis de administración intramuscular confiere protección para toda la temporada epidémica (al menos durante 5 meses).

En niños prematuros menores de 35 semanas posmenstrual al nacimiento, se recomienda su administración hasta los 12 meses.

Se recomienda también, la administración de una dosis anual, en menores de 2 años pertenecientes a grupos de riesgo de bronquiolitis grave.

Vacuna en embarazadas

Se ha aprobado una vacuna en embarazadas (RSVPreF) para conseguir una inmunización pasiva de los lactantes en los primeros meses de vida.

Se puede administrar entre las semanas 24 y 36, aunque preferiblemente entre la 32-36.

■ Vacuna contra el SARS-CoV-2

Actualmente, solo existe indicación de vacuna frente al SARS-CoV-2 para las personas con riesgo de COVID-19 grave (**Tabla 10.4**).

Dentro de esta indicación, los niños entre 6 meses y 5 años deben recibir una pauta completa de vacunación (2 o 3 dosis según el preparado vacunal) si no han padecido previamente la enfermedad ni han recibido ninguna dosis de vacuna. En caso contrario, deberán recibir solo una dosis de vacuna.

Los niños mayores de 5 años y los adultos deben recibir una dosis única de vacuna, independientemente de si han sido previamente vacunados o si han padecido la enfermedad.

Las vacunas recomendadas son las de ARN mensajero.

En el caso de pacientes con factores de riesgo de covid grave pueden recibir la vacunación desde los 6 meses de edad.

- Enfermedades crónicas cardiovasculares, neurológicas, neuromusculares o respiratorias
- Enfermedades metabólicas, incluidos diabetes *mellitus* y síndrome de Cushing
- Enfermedad renal crónica y síndrome nefrótico
- Enfermedad hepática crónica
- Cáncer y hemopatías malignas
- Hemoglobinopatías, anemias o hemofilia, otros trastornos de la coagulación y hemorrágicos crónicos, incluyendo receptores de hemoderivados y transfusiones múltiples
- Asplenia o disfunción esplénica grave
- Fístula de líquido cefalorraquídeo e implante coclear o en espera del mismo
- Enfermedad celiaca
- Enfermedad inflamatoria crónica
- Trastornos y enfermedades que conllevan disfunción cognitiva: síndrome de Down, demencias y otras
- Obesidad mórbida
- Embarazadas
- Inmunosupresión
- Personas de > 4 años internadas en centros de discapacidad y residencias de mayores, así como otras personas institucionalizadas de manera prolongada y residentes en instituciones cerradas
- Personas de 60 años o más
- Convivientes de personas con las condiciones anteriores y con personas de 60 años o más de mayor riesgo
- Trabajadores de centros sanitarios o sociosanitarios
- Trabajadores de servicios públicos esenciales

Tabla 10.4. Condiciones de riesgo para COVID-19 grave en niños de 6 meses a 5 años.

En el caso de los niños inmunodeprimidos, la pauta vacunal completa es la siguiente:

- 2 +1 dosis en los niños de 5-11 años.
- 3 +1 dosis en los niños de a partir de 12 años.

En el caso de adolescentes embarazadas, se recomienda su vacunación en cualquier trimestre del embarazo. No existe ninguna contraindicación para la vacunación de madres lactantes.

10.3. Vacunación en situaciones especiales

■ Recién nacido pretérmino y/o de bajo peso

La **edad cronológica** condiciona más que la edad gestacional, el peso actual o el peso al nacimiento. Por ese motivo se inicia la vacunación según el calendario, a su edad cronológica y con las dosis habituales.

Se intenta emplear las vacunas combinadas con más antígenos para disminuir el número de inyecciones.

Además, todos los RN pretérmino deben recibir en época epidémica la vacuna antigripal a partir de los 6 meses, en especial los menores de 32 semanas de edad gestacional o con patología crónica (displasia broncopulmonar, enfermedad neurológica, desnutrición).

■ Inmunodepresión y VIH

Niños

En el caso de las vacunas de agentes inactivados, se sigue la misma pauta que para niños inmunocompetentes. Pueden necesitar dosis mayores o mayor frecuencia de refuerzo de las vacunas. **Las vacunas atenuadas están contraindicadas en el caso de inmunosupresión grave** ► MIR 22-23, 77.

En los pacientes con VIH, la capacidad de respuesta a antígenos está relativamente deteriorada a partir del segundo año de vida, por lo que la vacunación debe completarse lo antes posible y en ocasiones será necesario revacunar con más dosis de recuerdo.

Las vacunas atenuadas están contraindicadas ► MIR 15-16, 199 con las siguientes consideraciones:

- **Triple vírica y antivariela.** Pueden recibirla si los niveles de linfocitos CD4 son > 15% durante 6 meses.
- **Antipoliomielítica.** No se administra la atenuada oral (VPO o tipo Sabin) sino la inactivada parenteral (VPI o tipo Salk).

La corticoterapia crónica a dosis fisiológicas no contraindica la administración de vacunas atenuadas. Los pacientes que reciben corticoterapia con una dosis de prednisona de al menos 2 mg/kg/día durante 14 días o su dosis equivalente se consideran inmunodeprimidos y en este caso, sí están contraindicadas las vacunas vivas.

Las **personas del entorno de un inmunodeprimido** deben recibir todas las vacunas del calendario incluyendo las vivas atenuadas (excepto la VPO tipo Sabin) y se recomienda la vacunación antigripal anual. Se debe tener precaución con las siguientes vacunas, aunque se recomiendan en los convivientes:

- Vacuna frente al rotavirus (oral y atenuada): se recomienda precaución para que el paciente inmunodeprimido no contacte con las heces del familiar vacunado, ya que en ellas se excreta el virus durante varias semanas.
- Vacuna frente a virus varicela zóster (atenuada): se debe tener precaución en el caso de que el conviviente presente lesiones activas de varicela tras la vacunación.

Adultos

Las recomendaciones son similares a los pacientes pediátricos: las vacunas de microorganismos vivos atenuados están contraindicadas, salvo varicela, triple vírica o fiebre amarilla, que se pueden administrar en pacientes VIH con CD4 > 200 células/μl.

Se debe esperar entre 1-3 meses antes de administrar vacunas con microorganismos vivos atenuados en pacientes sometidos a tratamiento con fármacos anti-TNF-α. Este período debe prolongarse hasta 1 año tras la administración de rituximab o alemtuzumab (anti-CD52) ► MIR 15-16, 204.



■ Embarazadas

Hay que tener en cuenta que:

- Las vacunas de **microorganismos inactivados, toxoides y polisacáridas** son seguras durante el embarazo.
- Las vacunas de **microorganismos vivos atenuados** están contraindicadas por el riesgo potencial de transmisión de la infección al feto ► **MIR 14-15, 164; MIR 13-14, 234**. Tras la administración a una mujer de una vacuna de virus vivos atenuados, debe transcurrir un período mínimo de 4 semanas antes de iniciar su embarazo. La vacunación accidental durante el embarazo no justifica su interrupción ► **MIR 14-15, 192**. En el caso de la vacuna de la fiebre amarilla, solo se administrará en caso de que el riesgo de contraer la enfermedad sea inasumiblemente elevado (viaje a zona endémica con elevada incidencia o en el contexto de un brote).
- Debe recomendarse la vacunación con:
 - Vacuna antigripal en época epidémica en todas las etapas del embarazo o en el puerperio en caso de no haber recibido vacunación durante el embarazo.
 - Vacuna contra la tosferina (dTpa): entre las semanas 27 y 36 (preferiblemente entre las semanas 27-28) de la gestación para favorecer el paso de inmunoglobulinas al feto (IgG). Se debe revacunar a la mujer en cada nuevo embarazo. ► **MIR 19-20, 47-IG**.

- Vacuna contra el SARS-CoV-2 en cualquier etapa del embarazo o refuerzo cuando corresponda.
- Cuando sea aprobada como parte de una estrategia de Salud Pública, se recibirá una dosis de vacuna contra el virus respiratorio sincitial (VRS): entre las 24 y 36 semanas de gestación, preferentemente entre las 32 y 36.
- Vacuna frente a rubeola (TV) en el posparto a las mujeres no inmunes para asegurar la inmunización en embarazos futuros.
- Todas las vacunas (incluidas las vivas atenuadas) en convivientes de mujeres embarazadas pueden recomendarse por no presentar riesgos conocidos, a excepción de la vacuna antipoliomielítica oral (Sabin).
- Ante situaciones de riesgo las mujeres embarazadas pueden recibir inmunoglobulina intravenosa ► **MIR 15-16, 201**.

Recuerda

- Las vacunas conjugadas contra microorganismos encapsulados (neumococo, meningococo y *Haemophilus influenzae* tipo B) están especialmente indicadas en pacientes con asplenia anatómica o funcional o hipogammaglobulinemia.

Casos clínicos

En relación con las vacunas en la mujer embarazada, ¿cuál de las siguientes está contraindicada?

- 1) Gripe.
- 2) Hepatitis B.
- 3) Tosferina.
- 4) Sarampión.

RC: 4

¿Cuál de las siguientes vacunas NO posee inmunidad de grupo?

- 1) Tosferina.
- 2) Tétanos.
- 3) Varicela.
- 4) Rubeola.

RC: 2

¿Cuál de las siguientes vacunas se considera NO sistemática?

- 1) Fiebre amarilla.
- 2) Rotavirus.
- 3) Triple vírica.
- 4) Meningitis B.

RC: 1

¿Frente a cuál de las siguientes enfermedades/microorganismos existe una vacuna conjugada?

- 1) Tétanos.
- 2) Polio.
- 3) Rubeola.
- 4) Neumococo.

RC: 4

¿Cuál de las siguientes afirmaciones es falsa?

- 1) Los pacientes prematuros completan el calendario vacunal según su edad cronológica.
- 2) Las mujeres embarazadas que no sean inmunes frente a rubeola pueden vacunarse durante el embarazo para prevenir la enfermedad y por tanto la transmisión al feto.
- 3) Las mujeres embarazadas pueden vacunarse frente a tosferina durante el embarazo para proteger al recién nacido hasta que complete su calendario vacunal.
- 4) Un niño que haya sufrido anafilaxia al comer tortilla puede recibir la vacuna triple vírica.

RC: 2



Metabolopatías

Orientación MIR

Se trata de un tema incipiente en el examen MIR. Es importante hacerse una imagen mental de cada una de las enfermedades para saber reconocerlas en forma de caso clínico, y saber resaltar sus peculiaridades. Los cuadros resumen del tema organizan estas ideas. En los últimos años, se están descubriendo terapias modificadoras de estas patologías, por lo que quizás sean las más importantes de estudiar. Conviene repasar los conceptos clave: serán de ayuda para sintetizar lo aprendido y para recordar lo más importante.

Preguntas MIR

► MIR 22-23, 28; MIR 22-23, 174

► MIR 21-22, 83

► MIR 19-20, 162

► MIR 16-17, 92-NR

Conceptos clave

- Las enfermedades metabólicas por déficit energético implican un déficit en la producción o utilización de la energía por trastorno mitocondrial o citoplasmático.
- Las enfermedades metabólicas por intoxicación tienen un intervalo libre desde el nacimiento hasta la aparición de la clínica: "el metabolito requiere tiempo para acumularse y ocasionar sintomatología". Ciertos desencadenantes como fiebre, ayuno o estrés producen crisis de descompensación.
- Las enfermedades por anomalías de síntesis y catabolismo de moléculas complejas se producen por acumulación de sustancias complejas, por lo que la clínica es progresiva y no precisa desencadenantes.
- Todas las enfermedades de depósito tienen herencia autosómica recesiva excepto la enfermedad de Fabry y enfermedad de Hunter, con herencia ligada a X.
- Las aminoacidopatías son las enfermedades metabólicas más frecuentes. La mayoría de ellas se detectan mediante cribado neonatal y por lo tanto tienen mejor pronóstico, ya que permiten instaurar tratamiento precozmente, que es esencialmente dietético, si bien algunas de ellas también se benefician de un tratamiento farmacológico: BH4 en algunas fenilketonurias, nitisinona en la tirosinemia I, betahína anhidra en homocistinuria.
- La homocistinuria clásica es una aminoacidopatía que, además de la clínica habitual de estas enfermedades, puede presentar como complicación tromboembolismo.
- Las acidurias orgánicas y los trastornos del ciclo de la urea son las enfermedades por intoxicación de mayor riesgo en caso de descompensación debido a que producen acidosis metabólica grave e hiperamonemia.
- El trasplante hepático es la única opción curativa en los trastornos del ciclo de la urea.
- Todas las metabolopatías relacionadas con la acumulación de sustancias tóxicas (aminoacidopatías, acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea, galactosemia y fructosemia) son de herencia autosómica recesiva excepto el déficit de OTC (ligado a X).
- Todas las glucogenosis son de herencia autosómica recesiva excepto los tipos IIb, VIII, y IX, que son ligadas a X.
- Las glucogenosis se caracterizan por hipoglucemia, intolerancia al ejercicio y hepatomegalia. El tratamiento se basa en evitar ayuno prolongado (si bien no impide las complicaciones a largo plazo) y la forma tipo II (enfermedad de Pompe) tiene actualmente tratamiento enzimático sustitutivo.
- Es característico de los trastornos de la β -oxidación la hipoglucemia NO cetótica, así como el síndrome HELLP materno o esteatosis gravídica. Las arritmias cardíacas son características de estos EIM y no de otros. Todos tienen herencia autosómica recesiva.
- En las enfermedades mitocondriales, la herencia puede ser autosómica recesiva (formas infantiles) o ligadas al ADN mitocondrial (formas tardías). No tienen tratamiento curativo y típicamente afectan a hígado, músculos y sistema nervioso.

11.1. Generalidades

Los errores innatos del metabolismo (EIM), más conocidos como metabolopatías, son un amplio grupo de enfermedades que pueden afectar a cualquier órgano y aparecer a cualquier edad, si bien el corazón, el hígado y el SNC son los órganos diana de estos trastornos. Se basan en mutaciones genéticas que se traducen en alteraciones enzimáticas que originan alteraciones de las distintas rutas metabólicas, y por lo tanto, dan lugar a:

- Acumulación de sustancias tóxicas.
- Déficit energético.
- Depósito de sustancias.
- Defecto de síntesis o degradación de moléculas complejas.

Actualmente, el **cribado neonatal** permite detectar de manera precoz estas enfermedades e instaurar un tratamiento dirigido, de manera que consigue disminuir la afectación en la salud y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Aunque típicamente debutan en período neonatal, también pueden aparecer en la adolescencia o incluso en edad adulta. Si bien cada enfermedad tiene sus síntomas específicos, hay algunas características comunes que permiten sospechar el diagnóstico:

- **Neonatal:** aunque en ocasiones tan solo se tratan de síntomas inespecíficos como vómitos, fallo de medro o rechazo de la alimentación, muchas de estas enfermedades debutan en forma de cuadros graves como estatus convulsivo, alteración del nivel de consciencia, episodios aparentemente letales o incluso muerte súbita.
- **Escolar/adolescente:** sobre todo en situaciones de estrés (fiebre, infecciones, cirugías), ayuno, sobreesfuerzo, pueden aparecer síntomas como letargia, disminución del nivel de consciencia, o cuadros similares a intoxicaciones. Por otro lado, el retraso del crecimiento, el trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH), el retraso mental o de la pubertad pueden ser también características de estas enfermedades.
- **Adulto:** fatiga, síntomas psiquiátricos, trastornos del movimiento.

El diagnóstico se basa en la identificación de los cuadros clínicos, y en función de la sospecha, realizar una detección bioquímica de distintos marcadores en sangre, orina o LCR. Una vez diagnosticada la metabolopatía, se realiza el análisis genético, que en ocasiones determina la gravedad y el pronóstico de los pacientes.

Si bien lo más "científico" sería clasificarlas según la ruta afectada, para su estudio es más fácil clasificarlas según su fisiopatología en 3 grupos (Tabla 11.1). Evidentemente, no son todas las metabolopatías que existen, pero sí son las más frecuentes o las más características por sus síntomas:

11.2. Anomalías de síntesis y catabolismo de moléculas complejas

En estas enfermedades, se acumulan sustancias complejas que no pueden ser metabolizadas. Por lo tanto, la clínica es **progresiva y no se relaciona con desencadenantes** como fiebre o ayuno. En este tema se desarrollan las enfermedades por **depósito lisosomal**, de herencia **autosómica recesiva** a excepción de las enfermedades de Fabry y Hunter, con **herencia recesiva ligada** a X. El resto de las enfermedades de este grupo se explican en otros temas y asignaturas por ser más complejas.

Mucopolisacaridosis

Grupo amplio de enfermedades (Tabla 11.2) caracterizadas por la acumulación de **glucosaminoglicanos**. Algunos de los tipos que destacar:

- **Tipo I (Hurler):** caracterizada por facies tosca ("gargolismo"). Tratamiento con **laronidasa**.
- **Tipo II (Hunter):** la única con herencia autosómica recesiva (AR) ligada a X. Tratamiento con **idursulfasa**. En algunos casos es necesario el trasplante de progenitores hematopoyéticos antes de los 2 años de vida.
- **Tipo III (San Filippo):** neurodegenerativa, caracterizada por espasticidad y deterioro psíquico, con gran agresividad y tendencia al TDAH y a autolesionarse. Actualmente no tiene tratamiento.

En menores de 30 años, el **síndrome del túnel del carpo** (sobre todo si es bilateral), es muy sugestivo de mucopolisacaridosis.

Otros tipos de mucopolisacaridosis tienen terapia enzimática sustitutiva (Tabla 11.3).

Enfermedad de Gaucher

Debido al déficit de **β -glucocerebrosidasa** se produce a la acumulación de glucosilceramidas en macrófagos de hígado, bazo, hueso, pulmón y sistema nervioso. Son las denominadas **células de Gaucher**, que en la médula ósea se asemejan a papel de seda arrugado. Cursa típicamente con hepatoesplenomegalia y pancytopenia. Es la enfermedad por depósito más frecuente. Actualmente existe terapia enzimática sustitutiva con **imiglucerasa y velaglucerasa**.

ENFERMEDADES POR DEFECTO DE SÍNTESIS O CATABOLISMO DE MOLÉCULAS COMPLEJAS	ENFERMEDADES POR ACUMULACIÓN DE SUSTANCIAS TÓXICAS	ENFERMEDADES POR DÉFICIT ENERGÉTICO
Lisosomales y peroxisomales (= enfermedades de depósito) • Mucopolisacaridosis • Lipidosis y esfingolipidosis: Gaucher, Nieman-Pick, Tay-Sachs, Fabry, Wolman • Alteraciones del transporte y procesamiento intracelular • Déficit de α1-antitripsina • Síndrome de Fanconi • Fibrosis quística • Hemocromatosis	Aminoacidopatías • Fenilcetonuria • Tirosinemia • Orina con olor a jarabe de arce • Homocistinuria Acidurias orgánicas Trastornos del ciclo de la urea Intolerancia a azúcares: galactosemia y fructosemia	Glucogenosis Trastornos de la β-oxidación Enfermedades de la cadena respiratoria mitocondrial

Tabla 11.1. Principales enfermedades metabólicas.



ENFERMEDADES POR DEPÓSITO: CLÍNICA PROGRESIVA (ACUMULACIÓN DE SUSTANCIAS COMPLEJAS), NO DESENCADENANTES		
Mucopolisacaridosis	Acumulación glucosaminoglicanos AR excepto tipo II (Hunter) ligada a X	I: gargolismo (facies tosca) Hepatoesplenomegalia, cardiopatía, retraso mental
Gaucher	Déficit β -glucocerebrosidasa $\rightarrow$ acumulación glucosilceramidas AR	Células Gaucher en médula ósea $\rightarrow$ pancitopenia Hepatoesplenomegalia
Nieman-Pick	Déficit esfingomielinasa AR	Células espumosas en médula ósea Hepatoesplenomegalia Deterioro neurológico (parálisis mirada vertical)
Fabry	Déficit α -galactosidasa $\rightarrow$ acumulación glucoesfingolípidos Recesiva ligada a X	Acroparestesias Angioqueratomas Hipohidrosis Afectación renal y cardíaca
Tay-Sachs	Déficit hexosaminidasa A Acumulación gangliósidos AR	Retraso grave Macrocefalia Hiperacusia Mancha retina rojo cereza
Wolman	Déficit lipasa ácida lisosomal. AR	Vómitos y diarrea Hepatoesplenomegalia Calcificación glándulas suprarrenales

AR: autosómica recesiva.

Tabla 11.2. Resumen de enfermedades por depósito.

FENILCETONURIA	BH ₄ (tetrahidrobiopterina)
TIROSINEMIA TIPO I	Nitisinona
HOMOCISTINURIA	Betahína anhidra
TRASTORNOS CICLO UREA	Trasplante hepático
ENFERMEDAD DE POMPE	α -glucosidasa
ENFERMEDAD NIEMAN-PICK TIPO C	Miglustat
ENFERMEDAD DE GAUCHER	Velaglucerasa, imiglucerasa
ENFERMEDAD DE WOLMAN	Sebelipasa- α
ENFERMEDAD DE FABRY	Agalsidasa, milagastat
MUCOPOLISACARIDOSIS I	Laronidasa
MUCOPOLISACARIDOSIS II	Idursulfasa, trasplante hematopoyético
MUCOPOLISACARIDOSIS VI	Galsulfasa
MUCOPOLISACARIDOSIS VII	Vestronidasa

Tabla 11.3. Tratamientos específicos de algunos EIM.

■ Enfermedad de Nieman-Pick

Debido al déficit de **esfingomielinasa**. Se caracteriza por la afectación hepática en forma de colestasis neonatal y una marcada **hepatoesplenomegalia**, además de deterioro neurológico en forma de parálisis vertical de la mirada, epilepsia, síntomas psiquiátricos y deterioro cognitivo. En la médula ósea pueden verse **células espumosas**. El subtipo C de esta enfermedad tiene tratamiento, que es con **miglustat**.

■ Enfermedad de Fabry

Debida al déficit de **α -galactosidasa**, se acumulan glucoesfingolípidos como la globotriaosilceramida (Gb3) en diferentes tejidos. Este metabolito se acumula particularmente en el endotelio, células musculares lisas de los vasos y pericitos, dando lugar a oclusión vascular, isquemia e infartos. Tam-

bién en ganglios dorsales y autonómicos, corazón y riñón. Es la segunda enfermedad por depósito más frecuente. Tiene una tríada clínica típica:

- **Acroparestesias**: dolor neuropático intermitente en extremidades.
- **Hipohidrosis** por alteraciones de la temperatura ("intolerancia al ejercicio físico").
- **Angioqueratosis**: son lesiones vasculares dilatadas de color violáceo, cubiertas por piel hiperqueratósica, de aspecto verrucoso. Típicamente se distribuyen en "zona de bañador" (ingles, caderas y periumbilicales).

Las formas tardías se caracterizan por afectación progresiva de:

- **Renal** (véase manual Nefrología).
- **Cardiovascular**: hipertrofia del ventrículo izquierdo, insuficiencia cardíaca, afectación valvular, etc...
- **Cerebrovascular**: accidente isquémico transitorio (AIT) e ictus a edad temprana ► MIR 16-17, 92-NR.

El tratamiento enzimático sustitutivo se lleva a cabo con **agalsidasa**, que es una terapia sustitutiva con enzima recombinante de administración intravenosa. El **milagastat** es una chaperona vía oral que estabiliza las enzimas mutantes en las formas con cierta actividad residual.

■ Enfermedad de Tay-Sachs

Debido al déficit de **hexosaminidasa A**, se acumulan gangliósidos en las células, especialmente en el SNC. Cursa con retraso psicomotor grave, macrocefalia, **hiperacusia** (suelen tener reacciones de sobresalto exageradas) y es típica la aparición en la **retina de mancha color rojo cereza**.

■ Enfermedad de Wolman

La **lipasa ácida lisosomal (LAL)** cataliza la hidrólisis de los ésteres de colesterol y triglicéridos. Si la pérdida de actividad es total, se denomina enfermedad de Wolman, caracterizada por acumulación masiva de ésteres de colesterol y triglicéridos en macrófagos. Su herencia es **autosómica recesiva**. La terapia enzimática sustitutiva con **sebelipasa α** es posible en estos pacientes. Se caracteriza por:

- Vómitos y diarrea.
- Hepatoesplenomegalia.
- Calcificación de las glándulas adrenales.

Recordar

- Calcificación de glándulas adrenales $\rightarrow$ Enfermedad de Wolman.

Recordar

- Dentro de las enfermedades por depósito lisosomal, la hepatoesplenomegalia está presente en la enfermedad de Gaucher, Wolman y Nieman-Pick.
- Todas son de herencia autosómica recesiva (AR) excepto la enfermedad de Fabry y la enfermedad de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II), que son recesivas ligadas a cromosoma X.

11.3. Enfermedades por intoxicación

En estas enfermedades, disminuye el metabolismo de un sustrato que, por sí mismo o porque se degrada por otras vías, causa síntomas de intoxicación aguda o crónica (**Tabla 11.3** y **Tabla 11.4**). Suele haber situaciones **desencadenantes** como el estrés, la fiebre, infecciones, ayuno o cirugías.

Las manifestaciones clínicas son **postnatales y progresivas**, ya que se requiere cierto tiempo para que el metabolito se acumule y aparezca la sintomatología. Durante el período gestacional, la placenta realiza la depuración necesaria para que el feto no se vea afectado. Todas presentan herencia **autosómica recesiva** a excepción del **déficit de OTC**, que es **recesiva ligada a X**. Dentro de este grupo, las **aminoacidopatías** son las **enfermedades metabólicas más frecuentes**.

ENFERMEDADES POR INTOXICACIÓN: INTERVALO LIBRE DE SÍNTOMAS HASTA CLÍNICA POR DESENCADENANTE		
Aminoacidopatías	AR. Son las enfermedades metabólicas más frecuentes	Fenilcetonuria → fenilalanina Tirosinemia → Fenilalanina y tirosina Orina jarabe de arce → leucina, isoleucina, valina (ramificados) Homocistinuria → metionina (riesgo tromboembolismo pulmonar [TEP])
Acidemias orgánicas (isovalérica, propiónica, metilmalónica)	Aminoácidos ramificados (valina, leucina, isoleucina) AR	Acidosis láctica + cetonuria + hiperamonemia Crisis descompensación → riesgo vital
Trastornos ciclo urea	AR excepto déficit OTC (recesiva ligada a X)	Afectación renal a largo plazo Crisis de descompensación con hiperamonemia
Galactosemia	Metabolismo galactosa (presente en lactosa) AR	Hipoglucemia + cataratas + hepatoesplenomegalia
Fructosemia	Metabolismo fructosa (presente en sacarosa). AR	Aguda: <i>shock</i> , hipoglucemia, fallo hepático Crónico: fallo medro, tubulopatía, hepatomegalia

AR: autosómica recesiva.

Tabla 11.4. Resumen de enfermedades por intoxicación.

Recuerda

- Todas las enfermedades por intoxicación tienen herencia autosómica recesiva a excepción del déficit de OTC, que es ligada a X. Tienen un período libre de sintomatología hasta que aparece algún desencadenante (fiebre, ayuno, cirugía...) que produce la descompensación.

■ Aminoacidopatías

Las aminoacidopatías se relacionan con el metabolismo intermediario de las proteínas. Por lo tanto, **están en relación con la ingesta de alimentos de alto contenido proteico**. Son de herencia **autosómica recesiva**, como la mayoría de los EIM.

Gracias al avance en el cribado metabólico, la mayoría de estas enfermedades se detectan en período neonatal y asintomática (recuerda que requieren intervalo libre hasta que se acumulan los tóxicos), permitiendo instaurar un tratamiento precoz que es esencialmente dietético. No obstante, en las aminoacidopatías que no pueden detectarse, la clínica es variable.

- Formas de **presentación aguda**, típicamente tras un desencadenante como el ayuno, infecciones o cirugías. Se caracterizan por:
 - Síntomas **digestivos**: vómitos, rechazo de alimentación.
 - Síntomas **neurológicos**: letargia, alteraciones del tono muscular, convulsiones.
 - Síntomas **hepáticos**: hipertransaminasemia, hipoglucemia, ascitis.
- Formas de **presentación crónica**: síntomas neuropsiquiátricos, retraso motor y cognitivo, estancamiento ponderoestatural.

El tratamiento de las aminoacidopatías se basa en reducir o normalizar los niveles del aminoácido que no pueden metabolizarse, y que ocasionan la acumulación de tóxicos. Para ello, el **tratamiento dietético** mediante la restricción, es la principal opción. No obstante, en algunas de ellas se puede asociar tratamiento farmacológico:

- **Fenilcetonuria** ▶ **MIR 21-22, 83**: la base del tratamiento es una dieta baja en **fenilalanina**, aunque este aminoácido no se debe suprimir por completo, ya que es un aminoácido esencial. Implica la restricción parcial de alimentos de alto valor biológico o gran contenido proteico, como carne, pescado, pasta, chocolate, ciertos quesos, o productos *light*. En la infancia deben recibir una fórmula especial.
La **tetrahidrobiopterina (BH4)** se puede administrar a algunos pacientes, permitiendo tolerar mejor este aminoácido en la dieta. En caso de no llevar a cabo un control adecuado de la dieta, se producirá un retraso psicomotor y deterioro intelectual progresivo.
- **Tirosinemia**: dieta restringida en **fenilalanina y tirosina**. Existe un tratamiento farmacológico llamado **nitisinona (NTBC)** para la tirosinemia tipo I (que es la más grave), que bloquea la degradación de la tirosina en una etapa inicial.
- **Orina con olor a jarabe de arce**: dieta restringida en **aminoácidos ramificados** (leucina, isoleucina, valina). A veces precisa para mantener un adecuado estado nutricional la administración de cofactores como **biotina o carnitina**.
- **Homocistinuria**: dieta restringida en **metionina**, tratamiento con **betaína anhidra**, y algunos pacientes responden muy bien a la administración de **vitamina B₆**. Una complicación típica de esta enfermedad es el **tromboembolismo**.

■ Acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea

Las acidemias orgánicas son enfermedades relacionadas con el metabolismo de los aminoácidos **ramificados o esenciales: valina, leucina e isoleucina**.

Los trastornos del ciclo de la urea son un conjunto de enfermedades en las que el déficit de las enzimas responsables de la síntesis de urea produce una acumulación de amonio en todas las células del organismo. En ambas, el aumento de metabolitos tóxicos se traduce esencialmente en acidosis láctica, cetonuria e hiperamonemia (**Tabla 11.5**). Por lo tanto, son las **enfermedades por intoxicación más graves** en caso de descompensación, y de mayor riesgo vital. Todas presentan herencia **autosómica recesiva a excepción del déficit de OTC**, que es recesiva ligada al cromosoma X (frecuentemente mutaciones de *nov*o).

El intervalo libre de síntomas es muy corto, por lo que generalmente debutan en las primeras semanas de vida en forma de **descompensación**: crisis en forma de vómitos, afectación neurológica (desde letargia o convulsiones hasta formas graves como coma o muerte súbita) y que analíticamente



se caracterizan por neutropenia, acidosis metabólica con incremento de anión gap y cetonuria. La hiperamonemia da lugar a fallo hepático y encefalopatía, que en los casos más graves puede provocar daños neurológicos irreversibles. En estos casos, es urgente la administración de quelantes de amonio (**N-carbamilglutamato, fenilacetato, benzoato sódico**) o incluso hemodiafiltración.

A medio y largo plazo, producen disfunción renal progresiva (tanto por afectación tubular como glomerular) y, en algunos casos (como la acidemia propiónica), miocardiopatía dilatada e hipertrófica. Como curiosidad, en la acidemia isovalérica, los pacientes sin tratamiento desarrollan un olor característico a “pies sudados” o “queso”. Generalmente, los pacientes con estos trastornos presentan un bajo desarrollo cognitivo.

ACIDEMIAS ORGÁNICAS	TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA
Acidemia isovalérica	N-acetilglutamato sintetasa (NAGS)
Acidemia propiónica	Carbamilfosfato sintetasa (CPS)
Acidemia metilmalónica	Ornitinatranscarbamilasa (OTC)
	Argininosuccinato sintetasa (ASS)
	Argininosuccinato liasa (ASL)
	Arginasa (ARG)

Tabla 11.5. Acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea.

El tratamiento se basa en la **restricción dietética proteica**. Estos pacientes deben tomar la mínima cantidad de proteínas posibles, si bien cada uno de ellos tiene un límite tolerable distinto. En algunos casos, a pesar de una dieta restrictiva, siguen presentando elevación de amonio o alteraciones gasométricas, por lo que precisan suplementos de cofactores como la biotina, o el empleo de detoxificadores como la **carnitina**. El **trasplante hepático** es la única medida curativa existente para los errores del ciclo de la urea, pero entraña demasiados riesgos ▶ **MIR 19-20, 162**.

Recuerda

- Acidosis metabólica con anión gap aumentado + hiperamonemia + cetonuria = acidemias orgánicas o trastornos del ciclo de la urea.
- Las aminoacidopatías son los EIM más frecuentes pero las acidemias orgánicas y los trastornos del ciclo de la urea son los más graves.

Intolerancia a azúcares (fructosemia y galactosemia)

La **galactosa** es uno de los azúcares que componen la **lactosa**. Por lo tanto, la principal fuente de este azúcar son los lácteos, pero también se encuentra en pequeñas cantidades en algunas legumbres, frutas y verduras, e incluso en vísceras de animales. Existen 3 déficits enzimáticos que pueden originar esta enfermedad (todos de herencia autosómica recesiva). La acumulación de metabolitos intermediarios precipita en el cristalino, dando lugar a **cataratas**, y también se acumula en hígado y cerebro, ocasionando el daño en ambos órganos (cirrosis precoz, hepatomegalia, retraso psicomotor). Algunas formas tienen debut neonatal, con sintomatología de intoxicación similar a las explicadas previamente. El tratamiento consiste en la exclusión de **lácteos** de por vida, ya que se considera que el aporte de galactosa que existe en el resto de alimentos es mínima.

Recuerda

- Hipoglucemia + hepatomegalia + cataratas = galactosemia
- Es una de las contraindicaciones absolutas para la lactancia materna.

La **fructosa** es uno de los azúcares que componen la **sacarosa**. Por lo tanto, la principal fuente de este azúcar son las frutas, la miel y vegetales. Existen tres déficits enzimáticos de esta enfermedad (todos de herencia autosómica recesiva):

- **Fructosuria esencial benigna**: asintomática.
- **Intolerancia hereditaria a la fructosa**: clínica variable en función del grado de déficit enzimático y cantidad de fructosa ingerida.
- **Déficit de fructosa-bifosfatasa (FBP)**: forma grave con acidosis láctica e hipoglucemia.

Los pacientes con esta enfermedad están asintomáticos hasta que inician la alimentación complementaria o toman fórmulas artificiales que contienen sacarosa o fructosa. La forma aguda de presentación es en forma de **shock**, fallo hepático con ictericia y afectación de la coagulación, hipoglucemia y letargia. Las formas crónicas, que se producen si la ingesta es pequeña, consisten en fallo de medro, tubulopatía, hepatomegalia o dificultades de alimentación.

11.4. Enfermedades por déficit energético

En las enfermedades por déficit energético (**Tabla 11.6** y **Tabla 11.7**), las enzimas alteradas están implicadas en la producción de energía. Por lo tanto, se manifiestan en **período neonatal** en forma de hipoglucemia grave, fracaso multiorgánico o acidosis metabólica. Este déficit funcional puede hallarse en el citoplasma o en la mitocondria. Una peculiaridad es que el **antecedente de síndrome de HELLP o esteatosis gravídica materna** puede esconder un trastorno de oxidación de ácidos grasos.

ENFERMEDADES POR DÉFICIT ENERGÉTICO		
Glucogenosis	Incapacidad para degradar glucógeno. AR excepto IIb, VIII e IX (recesiva ligada a X)	Hipoglucemia Rabdomiolisis Hepatomegalia
Trastornos β-oxidación	AR	Antecedente materno de esteatosis gravídica o HELLP Hipoglucemia NO cetótica Arritmias Debilidad, rabdomiolisis
Mitocondriales	AR o herencia mitocondrial	Leigh: deterioro neurológico progresivo, muerte precoz MELAS (miopatía, encefalopatía, acidosis láctica, <i>stroke-like</i>): fibras rojo rasgadas Leber: pérdida visual bilateral indolora progresiva

AR: autosómica recesiva.

Tabla 11.6. Resumen enfermedades por déficit energético.

HURLER	Gargolismo
GAUCHER	Hepatoesplenomegalia + pancitopenia
NIEMAN-PICK	Hepatoesplenomegalia + parálisis mirada vertical Células espumosas en médula ósea
FABRY	Acroparestesias + hipohidrosis + angioqueratomas
TAY-SACHS	Mancha retiniana rojo cereza + hiperacusia
WOLMAN	Calcificación de glándulas suprarrenales
AMINOACIDOPATÍAS	Acidosis metabólica con anión gap aumentado Homocistinuria → riesgo tromboembolismo
ACIDEMIAS ORGÁNICAS CICLO UREA	Acidosis metabólica con anión gap aumentado + cetonuria + hiperamonemia Acidemia isovalérica → Olor a "queso"/"pies sudados"
GALACTOSEMIA	Cataratas + hepatoesplenomegalia
B-OXIDACIÓN	Síndrome HELLP/esteatosis gravídica materna Hipoglucemia NO cetósica Hepatoesplenomegalia + arritmias cardíacas
MELAS	Fibras rojo rasgadas

Tabla 11.7. Asociaciones típicas de algunos EIM y enfermedades por déficit energético.

Glucogenosis

Son un conjunto de enfermedades en las que, por afectación de distintas enzimas, el glucógeno no puede sintetizarse, degradarse o regular su uso. Esto se traduce en **hipoglucemia** (al no poder aportar la glucosa almacenada) que puede ocasionar intolerancia al ejercicio (incluso rhabdomiolisis), y por otro lado la acumulación intracelular que da lugar a **hepatomegalia**. En función de las alteraciones genéticas, predominará la afectación hepática o la afectación muscular (**Tabla 11.8**). De las glucogenosis hepáticas, las más frecuentes son los tipos I, III y VI, mientras que de las musculares, las más frecuentes son la II, V y VII. Todas presentan herencia **autosómica recesiva** a excepción de las **glucogenosis IIb, VIII y IX** que presentan herencia **ligada a cromosoma X**.

CLASIFICACIÓN GLUCOGENOSIS	
Hepáticas	Musculares
• 0 • Ia (enfermedad de Von Gierke) • Ib • III • IV • VI (enfermedad de Hers) • VIII • IX	• Ob • II (enfermedad de Pompe), IIb (enfermedad de Danon) • III • V (enfermedad de McArdle) • VII (enfermedad de Tauri) • IX • X • XI • XII • XIII • XIV • XV

Tabla 11.8 Clasificación glucogenosis.

Glucogenosis hepáticas

Es característica la **hipoglucemia**, sobre todo en el período lactante, y la **hepatomegalia**.

La forma Ia (**enfermedad de VonGierke**) es la forma más grave, puesto que implica no solo alteraciones en la glucogenolisis, sino también en la neoglucogénesis debido al déficit de glucosa-6-fosfatasa **MIR 22-23, 28**.

Asocia un fenotipo peculiar, con talla baja y "cara de muñeca", además de la hepatomegalia (con balonización de los hepatocitos por acumulación del glucógeno) y la hipoglucemia previamente comentada. Es característica de esta hipoglucemia la **elevación del láctico y el úrico** debido a la derivación de distintos metabolitos a otras rutas alternativas. Además, suelen tener aumentada la síntesis hepática de triglicéridos con transaminasas discretamente elevadas. En el resto de las glucogenosis no se producen estas alteraciones (salvo algunas formas de la tipo 0).

La **glucogenosis tipo III** tiene forma de presentación hepática + muscular (IIIa) y solo hepática (IIIb). En cualquiera de las dos, la clínica es similar a la glucogenosis tipo I, pero más leve y con tendencia a mejorar los síntomas hepáticos alrededor de la pubertad. **No** hay hiperlactacidemia ni hiperuricemia, pero sí una **elevación significativa de las transaminasas**. En el caso de afectación muscular, existirá aumento de los niveles de CPK **MIR 22-23, 174**.

El tratamiento se basa en mantener unos niveles adecuados de glucosa para evitar la hipoglucemia. Se recomiendan comidas frecuentes, e incluso en algunos casos, **aporte nocturno** a través de sonda nasogástrica o gastrostomía. A medida que crecen, pueden añadir a las comidas almidones que permiten mantener la glucemia hasta 6 horas. Esto permite aumentar la calidad de vida, así como disminuir la morbilidad. No obstante, un adecuado tratamiento dietético no previene el desarrollo de complicaciones a largo plazo como por ejemplo tumores hepáticos, osteoporosis o fallo renal/ovárico. El riesgo de carcinoma hepatocelular es más elevado en las formas I, III y IV, por lo que son potenciales candidatos para un **trasplante de hígado**.

Glucogenosis musculares

Existen dos formas de presentaciones típicas de las glucogenosis musculares:

- **Mialgias** en contexto de ejercicio (que suelen ser recurrentes y reversibles) que en ocasiones pueden producir **rhabdomiolisis** y **mioglobi-nuria** si se rompe el sarcolema. El pico de mioglobi-nuria aparece en las primeras 24h, mientras que el de CK ocurre entre las 24 y las 72h del comienzo del dolor muscular.
- **Debilidad muscular** más o menos progresiva.

La **glucogenosis II (enfermedad de Pompe)** se comporta como una enfermedad de depósito lisosomal, ya que el déficit de la enzima **α -glucosidasa ácida lisosomal** (o **maltasa**) hace que el glucógeno se acumule en lo mio-citos, tanto de manera libre como dentro de los lisosomas, produciendo una miopatía vacuolar grave. Puede debutar a cualquier edad, pero las formas infantiles son las más graves, ya que condicionan hipotonía marcada, debilidad muscular progresiva (que conlleva insuficiencia respiratoria), y cardiomiopatía hipertrófica. La supervivencia sin tratamiento es inferior al año de vida, debido al fracaso respiratorio o las neumonías aspirativas. A día de hoy existe tratamiento sustitutivo con **α -glucosidasa recombinante** que mejora la función tanto cardíaca como respiratoria, así como la supervivencia (si bien en las formas infantiles suele ser limitada).

La **glucogenosis V (enfermedad de McArdle)** es una de las glucogenosis más frecuentes. Dentro de la clínica de las mialgias, es característico el **"segundo impulso" (second wind)**. Consiste en la desaparición de los síntomas si se realiza un cese de la actividad física de unos 6-10 minutos tras el inicio de estos. Se debe a que, con el descanso del ejercicio, se movilizan la glucosa extramuscular y los ácidos grasos hacia el músculo para la producción de ATP. En otras glucogenosis no existe este fenómeno.



El tratamiento de las glucogenosis musculares consiste en evitar el ejercicio físico violento. En el caso de la enfermedad de McArdle, el calentamiento progresivo permite generar el fenómeno del segundo impulso, pudiendo realizar una actividad más o menos moderada.

■ Trastornos de la β -oxidación

La β -oxidación de los ácidos grasos es una ruta metabólica que se activa una vez agotados los depósitos de glucógeno (situaciones de ayuno prolongado, estrés, infecciones, ejercicio intenso). Todas estas enfermedades se caracterizan por tener herencia **autosómica recesiva**.

Debido a que son enfermedades que se detectan dentro del cribado neonatal, normalmente los pacientes están asintomáticos salvo en las descompensaciones, o en el período neonatal antes de obtener los resultados del *screening*. Las estructuras más dependientes de la β -oxidación son el corazón, los músculos y el hígado:

- **Hígado:** hipoglucemia **NO cetósica**, disfunción hepática, hiperamoniemia (no tan intensa como en las acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea). Típico de las formas de presentación neonatal.
- **Corazón:** trastornos del ritmo y de la conducción, ya que algunos de los metabolitos intermedios son arritmogénicos.
- **Músculo:** debilidad muscular, mialgias, intolerancia al ejercicio, **rabdomiolisis**. Típico de las formas de presentación de adolescentes y adultos.
- **Otros:** la **retinitis pigmentaria** y la **polineuropatía** son complicaciones a largo plazo de los trastornos de la oxidación de ácidos de cadena larga.

Recuerda

- Hipoglucemia NO cetósica = trastorno de β -oxidación de ácidos grasos o hiperinsulinismo.
- Sospecha de matabolopatía en hijo de madre con esteatosis gravídica o síndrome HELLP → trastorno de β -oxidación ácidos grasos.
- Las arritmias cardíacas son características de estas matabolopatías.

El tratamiento se basa en **evitar el ayuno prolongado**. En algunos casos, para asegurar el aporte nutricional adecuado, es preciso suplementar la dieta con **MCT** (ácidos grasos de cadena media). En caso de descompensación, el aporte de glucosa se realizará mediante infusión intravenosa, además de quelantes de amonio si se eleva demasiado.

■ Enfermedades mitocondriales

Engloban un amplio conjunto de enfermedades de clínica heterogénea. Se deben a alteraciones tanto de la cadena respiratoria mitocondrial, como el procesamiento del ADN mitocondrial (ADNmt) o su homeostasis. Puesto que las mutaciones pueden ser tanto de ADNmt como de ADN nuclear (ADNn), la herencia puede ser tanto **autosómica recesiva** (formas pediátricas) como **herencia materna a través de las mitocondrias** (formas de adolescente/adulto).

Algunos ejemplos representativos son:

- **Síndrome de Leigh:** tras proceso infeccioso (que aumenta la demanda energética), se produce un deterioro neurológico progresivo (convulsiones, hipotonía, apneas) que da lugar a la muerte precoz (50% a los 3 años de vida). Típicamente presenta afectación de ganglios basales y tronco del encéfalo en la resonancia magnética.
- **Síndrome de MELAS (Miopatía, Encefalopatía, Láctica, Acidosis, Stroke-like):** caracterizada por la clínica que describen sus siglas. En la biopsia muscular presenta fibras rojo rasgadas. A pesar de esta gran afectación multisistémica, suelen tener desarrollo cognitivo normal.
- **Neuropatía óptica de Leber:** pérdida visual **bilateral e indolora** de curso progresivo, a finales de la adolescencia.

No existe tratamiento curativo para las enfermedades mitocondriales. Se basan en tratamiento sintomático, y algunas se benefician del aporte de cofactores de la cadena respiratoria mitocondrial como, por ejemplo, **coenzima Q10** o **L-carnitina**. En el caso de los **brotes stroke-like** del síndrome de **MELAS**, es necesario administrar arginina y citrulina para reducir la gravedad de los episodios.

Casos clínicos

Neonato de 15 días de vida que ingresa en UCIP por estatus epiléptico refractario al tratamiento convencional. Los padres refieren que en los últimos días comía peor, y hoy, que era un día caluroso, ha rechazado totalmente las tomas. En la analítica, los reactantes de fase aguda son negativos, pero presenta gasometría con pH 7,01, HCO_3^- 10 mEq/L Na 136 Cl 95 pCO_2 35 mmHg. TC cerebral sin alteraciones. Orina normal salvo cuerpos cetónicos ++++. ¿Cuál es su diagnóstico de sospecha y qué estudio complementario solicitaría?

- 1) Estatus epiléptico secundario a deshidratación grave. Solicitar osmol gap.
- 2) Sepsis secundaria a meningitis bacteriana. Solicitar punción lumbar.
- 3) Enfermedad de Tay-Sachs. Solicitar fondo de ojo para explorar retina.
- 4) Acidemia orgánica. Solicitar amonio en sangre.

RC: 4

Lactante de 8 meses en seguimiento por hipotonía y retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo. A la exploración, presenta talla y peso en límite inferior a la normalidad, pero con perímetro cefálico por encima del percentil 97. Los padres refieren que cuando hay algún ruido repentino, "parece que se asusta". ¿Qué hallazgo de los siguientes le orientaría al diagnóstico de sospecha?

- 1) Facies tosca.
- 2) Mancha retiniana "rojo cereza".
- 3) Analítica con hiperamonemia.
- 4) Analítica con acidosis metabólica con anión gap aumentado.

RC: 2

Neonato de 2 días de vida que comienza con convulsiones refractarias a tratamiento habitual. Gestación controlada, con parto prematuro inducido en semana 34 por esteatosis gravídica materna grave. En analítica durante el episodio presenta pH 7,34 HCO_3^- 25 mEq/L pCO_2 45 mmHg, hemograma normal, bioquímica normal salvo glucosa 35 mg/dL. A la palpación, presenta hepatomegalia. ¿Cuál es su diagnóstico de sospecha?

- 1) Trastorno de la β -oxidación de ácidos grasos.
- 2) Hipoglucemia secundaria a prematuridad.
- 3) Sepsis precoz.
- 4) Infección connatal.

RC: 1

Señale la respuesta incorrecta de las siguientes asociaciones de enfermedades metabólicas:

- 1) Enfermedad de Fabry – hepatoesplenomegalia.
- 2) Acidemias orgánicas – hiperamonemia.
- 3) Trastorno β -oxidación – arritmias cardíacas.
- 4) MELAS – fibras rojo rasgadas.

RC: 1

Señale cuál de las siguientes enfermedades metabólicas NO presenta herencia autosómica recesiva:

- 1) Enfermedad de Hurler
- 2) Enfermedad de Hunter.
- 3) Tirosinemia.
- 4) Galactosemia.

RC: 2



Calendario quirúrgico pediátrico

Orientación MIR

Tema nuevo que se ha añadido en el manual por su importancia en la práctica clínica diaria y la relevancia que ya ha tenido en el examen MIR. Muchas de las patologías que requieren cirugía no urgente en la edad pediátrica se deben a malformaciones congénitas y, por tanto, se trata de patología exclusivamente pediátrica.

Preguntas MIR

- ▶ MIR 18-19, 182
- ▶ MIR 15-16, 150

Conceptos clave

- ⦿ La anquiloglosia se interviene en los primeros meses de vida mediante frenectomía, ya que puede causar principalmente problemas de engancho para la lactancia materna.
- ⦿ El cierre quirúrgico del labio leporino se suele realizar en torno a los 3-6 meses de edad y el cierre del paladar hendido en torno al año (entre los 9 y los 18 meses).
- ⦿ La criptorquidia debe intervenirse entre los 6-18 meses mediante orquidopexia (fijación del teste al escroto).

12.1. Patologías quirúrgicas no urgentes

La mayoría de las patologías en cirugía pediátrica se pueden y deben intervenir de forma programada. Se acepta de forma generalizada que existe un momento adecuado para el tratamiento quirúrgico de cada patología, en función del desarrollo del niño y la fisiopatología particular de cada entidad (Tabla 12.1).

No obstante, existen diferentes factores que pueden influir sobre el momento óptimo en que se deben realizar las intervenciones no urgentes en cirugía pediátrica.

PATOLOGÍA	EDAD DE INDICACIÓN QUIRÚRGICA	INDICACIONES DE CIRUGÍA ANTES DE LA EDAD INDICADA
Anquiloglosia	1-6 meses	
Labio leporino	3-6 meses	
Fisura palatina	9-18 meses	
Atresia esofágica	Neonatal	
Atresia anorrectal	Neonatal	
Gastrosquisis y onfalocele	Neonatal	
Reflujo gastroesofágico	> 2 años	RGE grave
Fimosis	3-4 años	Fimosis puntiforme, parafimosis de repetición, ITUs de repetición
Hernia umbilical	3-4 años	1,5 cm de diámetro o hernia complicada (muy raro)
Criptorquidia	6-18 meses	
Hipospadias proximales	Al diagnóstico	
Hipospadias distales	6-12 meses	Estenosis del meato
Hidrocele comunicante	Al diagnóstico	
Hidrocele no comunicante	2 años	Hidrocele gigante
Himen imperforado	Al diagnóstico	
Quistes y fístulas branquiales	Al diagnóstico	
Quiste del conducto tirogloso	Al diagnóstico	
Pectus excavatum y carinatum	7 años-adolescencia	Dificultad respiratoria Escoliosis idiopática/curva > 40-45°

Tabla 12.1. Calendario quirúrgico pediátrico.

Riesgos derivados de la intervención quirúrgica

Gracias al desarrollo de mejores técnicas quirúrgicas y progresivamente menos invasivas, así como a la anestesia pediátrica y los cuidados posquirúrgicos, las complicaciones en este tipo de intervenciones quirúrgicas programadas, son escasas. Sin embargo, lo que se debe tener siempre en cuenta son los aspectos psicológicos relacionados con la cirugía y el posible ingreso hospitalario posterior. Siempre que sea posible, se debe realizar una cirugía ambulatoria.

Hasta los 6 meses, los lactantes no tienen conciencia de separación de sus padres. Sin embargo, entre los 6 meses y los 5 años, esta separación suelen vivirla de manera muy traumática. Es por ello que, tanto en caso de cirugía

ambulatoria como en caso de que precise ingreso, los padres deben acompañar al menor el mayor tiempo posible, incluso en unidades de cuidados intensivos.

Los niños deben ingresar en unidades pediátricas, con personal especializado en atención pediátrica.

Anquiloglosia

La anquiloglosia es un remanente embriológico de tejido entre la superficie inferior de la lengua y el suelo de la boca, que restringe la normalidad de movimiento de la lengua, y que se ha relacionado con dificultades para el agarre y dolor materno durante la lactancia materna. Existen varios grados de anquiloglosia, según el anclaje de la lengua a la base de la boca.

La frenectomía se indica en caso de dificultad en la alimentación derivada de la anquiloglosia. Se trata de una cirugía muy sencilla, que no suele conllevar complicaciones si se realiza en los primeros meses de vida.

Labio leporino y fisura palatina

Las malformaciones labiopalatinas (Figura 12.1) afectan a 1/600 RNV. En el 70% de los casos es una malformación aislada, pero debemos descartar otras asociadas.

Suele ser de causa idiopática, pero puede estar relacionado con el consumo de tóxicos durante la gestación (alcohol, fármacos anticonvulsivantes) o con trastornos genéticos (p. ej., trisomía 12). Estos niños requieren un abordaje multidisciplinar, puesto que pueden presentar problemas en la alimentación, crecimiento, más riesgo de infecciones ORL o problemas en la dentición.

Las malformaciones labiopalatinas requieren, con frecuencia, varios procedimientos quirúrgicos y ortopédicos para su corrección, por lo que seguir un calendario bien planeado es fundamental para el éxito. Por lo general, el objetivo es que el problema esté resuelto funcionalmente antes de los 20 meses de vida, aunque pueden ser necesarios retoques estéticos en la adolescencia.



Figura 12.1. Fisura palatina en neonato.

La actitud terapéutica se inicia de manera muy precoz, requiriendo valoración quirúrgica desde el nacimiento. El retraso temporal importante en el cierre del paladar puede dar secuelas funcionales graves, sobre todo, en la voz. El cierre quirúrgico del labio leporino suele realizarse en torno a los 3-6 meses de edad y posteriormente el cierre del paladar hendido en torno al año (entre los 9 y los 18 meses) ► MIR 18-19, 182.



La lactancia materna ha demostrado múltiples beneficios para estos pacientes, como la reducción del número de otitis, por lo que es la forma de alimentación recomendada.

Las madres de estos niños pueden necesitar apoyo para conseguir una técnica adecuada de lactancia con posturas que favorezcan un agarre correcto. Además, estos bebés deben realizar tomas más frecuentes y de menos cantidad ya que se cansan más y les supone un importante gasto calórico.

■ Atresia anorrectal

La atresia anal ocurre en 1 a 4 de cada 5.000 nacimientos con una leve preponderancia masculina, y con frecuencia coexiste con malformaciones de otros órganos o sistemas, siendo la afectación genitourinaria la más frecuente y la vertebral la segunda más frecuente.

La corrección quirúrgica debe iniciarse en período neonatal. Con frecuencia, se trata de malformaciones complejas que requieren varias cirugías y un abordaje multidisciplinar.

■ Fimosis

La fimosis es la falta o la dificultad de retracción del prepucio sobre el glande. Se produce por el cierre o la estrechez del orificio del prepucio e impide que se pueda retraer para dejar el glande al descubierto.

Es muy frecuente y fisiológico en los recién nacidos, disminuyendo su prevalencia con la edad, ya que tiende a la resolución espontánea. De no ser así, la cirugía se indica a los 3-4 años. Solo en caso de complicaciones asociadas, como infecciones urinarias de repetición, fimosis puntiforme o parafimosis de repetición, se indica la cirugía antes de esa edad. La cirugía consiste en la circuncisión.

■ Hernia umbilical

La hernia umbilical es debida a una falta de aproximación de los músculos rectos del abdomen tras producirse el retorno del intestino fetal a la cavidad abdominal; es decir, es un defecto de la pared abdominal resultante de un cierre inadecuado de esta. El riesgo estimado de complicación es de 1/1.500 casos.

Se recomienda intervención quirúrgica si persiste a los 3-4 años. Solo se adelantará la cirugía en caso de que el diámetro sea > 1,5 cm o la hernia se encarcelere o dé lugar a episodios repetidos de dolor (Figura 12.2).



Figura 12.2. Hernia umbilical.

■ Criptorquidia

La incidencia de la criptorquidia es del 3-5% de los nacidos a término, y es más frecuente en los pretérmino. La incidencia baja al 1% a partir de los 6 meses de edad y la mayor parte de los testículos que no descienden en ese período quedan sin descender.

Puede ocurrir como una alteración aislada en niños sanos o formando parte de otras enfermedades endocrinas, genéticas, diversos síndromes u otras anomalías morfológicas.

El descenso testicular normal requiere un eje hipotálamo-hipofisario-testículo íntegro. Así, diversas malformaciones del sistema nervioso central, el hipogonadismo hipogonadotrópico congénito o alteraciones en la diferenciación sexual se han relacionado con la criptorquidia. En caso de criptorquidia bilateral (10-25% de los casos) habrá que descartar hiperplasia suprarrenal congénita, estados de hiperandrogenismo materno y deficiencia de aromatasa placentaria.

La criptorquidia se ha relacionado con un mayor riesgo de infertilidad en la edad adulta así como malignización del teste afectado. La indicación quirúrgica se establece entre los 6-18 meses de edad y consiste en la orquidopexia (fijación del teste al escroto), impidiendo así el reascenso ► MIR 15-16, 150.

Recuerda

- La criptorquidia se interviene quirúrgicamente entre los 6-18 meses.

■ Hipospadias

El hipospadias es una anomalía congénita del desarrollo uretral que se caracteriza por la desembocadura de la uretra por debajo de su posición normal en el extremo del glande, a una distancia variable, desde el mismo glande hasta el escroto. La mayoría de las veces se asocia a una malformación de la piel prepucial, que está también abierta por su parte ventral, y en otras ocasiones a una incurvación ventral del pene.

Se diferencian varios tipos: distal o subcoronal, medio o peneano y proximal o penoescrotal, según donde se sitúe el meato uretral en el pene.

Los hipospadias proximales y los medios se asocian a malformaciones del tracto urológico, siendo su corrección quirúrgica más compleja que en el caso de los distales, que además, no suelen asociar otras malformaciones.

La cirugía del hipospadias puede ser compleja y, en algunas ocasiones, se necesitan varias intervenciones. Las complicaciones posoperatorias más frecuentes son la estenosis y la fístula uretral.

■ Hidrocele comunicante

El hidrocele comunicante es un tipo de hernia inguinal, que se produce cuando el contenido herniario es líquido peritoneal que llega hasta el escroto. Es mucho más frecuente en recién nacidos prematuros que a término. Puede ser bilateral y es más frecuente en el lado derecho. La clínica típica es una tumefacción escrotal indolora que varía de tamaño según el grado de actividad del niño.

A diferencia de la hernia inguinal, presenta transluminación positiva. Se trata igual que la hernia inguinal indirecta y está indicada la cirugía después del diagnóstico, pero sin urgencia. Las complicaciones quirúrgicas son raras.

■ Hidrocele no comunicante

A diferencia del anterior, el hidrocele no comunicante se produce cuando el contenido herniario en el escroto es líquido pero no está presente en el conducto peritoneal vaginal. Es muy común y autolimitado.

Aparece desde el nacimiento y tiende a reabsorberse, no encontrándose ya en la mayoría de los casos a los 12 meses, con una incidencia del 1% en los niños mayores de 1 año. Presenta crecimiento lento y debe mantenerse una conducta expectante hasta los 2 años, salvo si el hidrocele es gigante.

■ Himen imperforado

La imperforación del himen es la malformación más frecuente del tracto genital femenino. Se caracteriza por la permanencia de una capa de tejido conjuntivo epitelizado que forma un tabique horizontal y obstruye completamente el introito vaginal.

Se suele diagnosticar durante el estudio de una amenorrea primaria, al quedar la sangre menstrual atrapada entre el útero y la porción proximal de la vagina, pudiendo producir cuadros de dolor abdominal intenso o incluso retención urinaria debido al volumen de sangre acumulado.

En algunos casos, se manifiesta desde el período neonatal debido a un hidrocolpos o hidrometrocolpos, producido por la acumulación de mucosidad como resultado de la obstrucción vaginal congénita. La cirugía consiste en la himenectomía y es un procedimiento sencillo que no suele generar complicaciones.

■ Quistes y fístulas branquiales

Se debe realizar la cirugía al diagnóstico, para evitar las probables complicaciones infecciosas, un mayor riesgo de recidiva y un peor resultado estético.

■ Quiste del conducto tirogloso

Estos quistes tienen indicación quirúrgica en el momento del diagnóstico, por el riesgo de infección así como de malignización, aunque este último riesgo es mínimo.

■ Pectus excavatum y carinatum

Las deformidades torácicas esqueléticas, tanto por depresión (*pectus excavatum*) como por protrusión (*pectus carinatum*), deben ser derivadas para su cirugía a partir de los 7 años, debido a que se acentuarán en el momento del crecimiento puberal, siendo preferible realizar la corrección sobre unos tejidos aún flexibles y maleables, pero ya parcialmente desarrollados.

Actualmente, la cirugía mínimamente invasiva está cobrando un papel muy importante en este tipo de malformaciones.

■ Escoliosis idiopática

La escoliosis idiopática en la edad pediátrica se produce por una curvatura lateral anómala de la columna vertebral que puede dar lugar a que las vértebras roten y las articulaciones adyacentes (hombro, cadera) o la escápula queden más arriba de un lado que de otro.

Su causa es desconocida, aunque existe cierta predisposición genética. La edad más frecuente de aparición es a partir de los 10 años, aunque en algunos casos se puede producir en menores de 3 años, siendo muy rara entre los 3-10 años.

En algunos casos se trata solo de un problema estético pero en otros puede dar lugar a dolores de espalda, cadera e, incluso, problemas respiratorios en casos graves (restricción de la capacidad pulmonar).

El tratamiento puede ser conservador inicialmente: por debajo de los 20° se indica habitualmente observación y tratamiento rehabilitador. El siguiente escalón terapéutico es el tratamiento ortopédico con corsés. Si este fracasa o la curva supera los 40-45° en niños en crecimiento o los 50-55° en pacientes con madurez esquelética, se indica la cirugía correctora, con muy buenos resultados.



Casos clínicos

Respecto a las malformaciones labiopalatinas, es cierto que:

- 1) Estos niños deben ser alimentados con sonda nasogástrica hasta la intervención quirúrgica.
- 2) La lactancia materna no aporta beneficios específicos en estos niños frente a la lactancia artificial.
- 3) Puede estar relacionado con el consumo de alcohol o fármacos durante el embarazo así como con defectos genéticos.
- 4) No suelen ser necesarias varias cirugías.

RC: 3

Lactante de 12 meses derivado a la consulta de Cirugía Pediátrica por criptorquidia. Usted les explica a los padres que:

- 1) La criptorquidia es una condición fisiológica hasta los 3-4 años.
- 2) Es tarde para la cirugía, no debe demorarse más allá de los 6 meses de vida.
- 3) Se debe intervenir antes de los 18 meses.
- 4) Se debe esperar a la pubertad para confirmar que no se produce el descenso testicular espontáneo.

RC: 3

Bibliografía

- ⊙ AAP. Reaffirmation of AAP Clinical Practice Guideline: the diagnosis and management of the initial urinary tract infection in febrile infants and young children 2–24 months of age. *Pediatrics*. 2016;138(6).
- ⊙ Alonso San Pablo MT, Calderón-Castrat X. Anomalías vasculares. *Pediatría Integral*. 2016;XX(3):159-168.
- ⊙ American Academy of Pediatrics. [Chapter title.] In: Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long SS, eds. Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases. 31st ed. Itasca, IL: American Academy of Pediatrics; 2018.
- ⊙ Argüelles Martín F, et al. Tratado de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica aplicada de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ergón Creación, 2011.
- ⊙ Asociación Española de Pediatría. Comité Asesor de Vacunas. Manual de Vacunas en Línea de la AEP. Disponible en: <http://vacunas.aep.org/documentos/manual/manual-de-vacunas>.
- ⊙ Asociación Española de Pediatría-Asociación Española de Nefrología Pediátrica. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Nefrología, 3.ª edición, 2014.
- ⊙ Asociación Española de Pediatría-Sociedad Española de Infectología Pediátrica. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Infectología. Ergón Creación, 2011.
- ⊙ Asociación Española de Pediatría-Sociedad Española de Neonatología. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Neonatología, 2.ª ed., 2008.
- ⊙ Aziz K et al. Part 5: Neonatal Resuscitation: 2020 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation*. 2020;20;142(16_suppl_2):S524-S550.
- ⊙ Brisse H, McCarville MB, Granata, C, Krug KB, Wootton-Gorges SL, Kanegawa K. et al. Guidelines for Imaging and Staging of Neuroblastic Tumors: Consensus Report from the International Neuroblastoma Risk Group Project. *Radiology*. 2011;261:243-57.
- ⊙ Campistol JM, et al. Actualización en síndrome hemolítico urémico atípico: diagnóstico y tratamiento. Documento de consenso. *Nefrología*. 2015;35(5):421-447.
- ⊙ Cardona V, Cabañes N, Chivato T, De la Hoz B, Fernández Rivas M, Gangoiti Goikoetxea I, et al. Guía de actuación en anafilaxia: Galaxia 2016. En: Respirar [en línea] [consultado el 15/01/2021]. Disponible en www.respirar.org/images/galaxia_web_28-11-2016.pdf.
- ⊙ Cohn SL, Pearson AD, London WB, Monclair T, Ambros PF, Brodeur GM, et al. INRG Task Force. The International Neuroblastoma Risk Group (INRG) classification system: An INRG Task Force report. *J Clin Oncol*. 2009; 27:289-97.
- ⊙ Complementary feeding: a position paper by the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN) Committee on Nutrition. *JPGN*. 2017;64:119-132.
- ⊙ Cruz M. *Manual de Pediatría*, 4.ª ed. Madrid. Ergón Creación, 2020.
- ⊙ De Diego García EM, Tardáguila Calvo AR. Cirugía programada, calendario quirúrgico. *Pediatría Integral*. 2014;XVIII(10):760-766.
- ⊙ Domellof M, Braegger C, Campoy C, et al. Iron requirements of infants and toddlers. *JPGN*. 2014;58(1),119-129.
- ⊙ Donaldson SH, Pilewski JM, Giese M, et al. VX11-661-101 Study Group. Tezacaftor/ivacaftor in subjects with cystic fibrosis and F508del/F508del-CFTR or F508del/G551DCFTR. *Am J Respir Crit Care Med*. 2018;197(2):214-224.
- ⊙ Eberly MD, Eide MB, Thompson JL, Nylund CM. Azithromycin in early infancy and pyloric stenosis. *Pediatrics*. 2015;135(3):483-8.
- ⊙ Eichenwald EC, Hansen AR, Martin C, Stark AR. Cloherty & Stark. Manual de Neonatología. 8.ª ed. Wolters Kluwer 2017. Temas: Policitemia. Efectos neonatales de la diabetes maternal. Hemorragia intraventricular y lesiones de la sustancia blanca.
- ⊙ Francis A, Kantarovich D, Khoshnam N, Alazraki AL, Patel B, Shehata BM. Pediatric Meckel's Diverticulum: Report of 208 Cases and Review of the Literature. *Fetal Pediatr Pathol*. 2016;35(3):199-206. doi: 10.3109/15513815.2016.1161684. Epub 2016 Apr 11. PMID: 27064958.
- ⊙ García-Sicilia López J, et al. Manual práctico de Pediatría en Atención Primaria, 2.ª ed. Publimed, 2013.
- ⊙ Gil Ortega D. et al. Protocolos de diagnóstico y tratamientos de los errores congénitos del metabolismo. 2ª edición. Ergón 2018.
- ⊙ Grupo de Seguimiento de la Sociedad Española de Neonatología. Protocolo de seguimiento para el recién nacido menor de 1.500 g o menor de 32 semanas de gestación. Sociedad Española de Neonatología, 2017.
- ⊙ Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal de la Ponencia de cribado poblacional. Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS. Ministerio de Sanidad, 2020.
- ⊙ Grupo de Trabajo del Protocolo para el Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celíaca. Protocolo para el diagnóstico precoz de la enfermedad celíaca. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS), 2018.
- ⊙ Guerrero-Fernández J, et al. Manual de diagnóstico y terapéutica en Pediatría, 5.ª ed. Publimed, 2009.
- ⊙ Hamrick SEG, Sallmon H, Rose AT, Porras D, Shelton EL, Reese J, Hansmann G. Patent Ductus Arteriosus of the Preterm Infant. *Pediatrics*. 2020;146(5):e 2020-12-09.
- ⊙ Hauck FR, Carlin RF, Moon RY, Hunt CE. Síndrome de muerte súbita del lactante. En: Kliegman RM, et al. Nelson. Tratado de pediatría. Volumen 1. España: Elsevier; 2020. P. 2167-75.
- ⊙ Herreros Fernández ML, González Merino N, Tarrago García A, et al. A new technique for fast and safe collection of urine in newborns. *Arch Dis Child*. 2021;98:27-9.
- ⊙ Hidalgo Vicario MI, Montón Álvarez JL. Vacunas. Algo más que el calendario vacunal, 3.ª ed. SEPEAP-AEPAP, 2017.



- ⊙ Husby, S; Koletzko, S; Korponay-Szabó, I; Kurppa, K; Mearin, ML; Ribes-Koninckx, C; *et al.* European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2020.
- ⊙ Izquierdo Macián MI (coord.). Grupo de Trabajo de Muerte Súbita Infantil-Asociación Española de Pediatría. Libro blanco de la muerte súbita infantil. Ergón Creación, 2013.
- ⊙ Jara P, *et al.* Enfermedad hepática en el niño. Atresia de vías biliares. *Tile Von*;95-106.
- ⊙ K.C. Oeffinger, A. Mertens, C.A. Sklar, T. Kawashima, M.M. Hudson, A.T. Meadows, for the Childhood Cancer Survivor Study*, *et al.* Chronic health conditions in adult survivors of childhood cancer. *N Engl J Med*;355(2006),1572-2158.
- ⊙ Kim JH. Neonatal necrotizing enterocolitis: pathology and pathogenesis. UpToDate. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/neonatal-necrotizing-enterocolitis-pathology-and-pathogenesis> (consultado enero 2021).
- ⊙ Kliegman G, Blums S, Tasker W (ed). *Nelson Textbook of Pediatrics 21 st ed Philadelphia: Elsevier 2019.* Temas: Apnea, Bronchopulmonary dysplasia, Necrotizing enterocolitis, Hemolytic disease of the fetus and newborn.
- ⊙ Kliegman R, *et al.* Nelson. Tratado de Pediatría, 19.ª ed. Barcelona. Elsevier, 2012.
- ⊙ Kliegman R, Marcante K. Nelson Essentials of pediatrics, 8th ed. Philadelphia, PA. Elsevier, 2019.
- ⊙ Koletzko S, Niggemann B, Arato A, Dias JA, Heuschkel R, Husby S, Mearin ML, Papadopoulou A, Ruemmele FM, Staiano A, Schäppi MG, Vandenplas Y. Diagnostic approach and management of Cow's-milk protein allergy in infants and children: ESPGHAN GI Committee Practical Guidelines. *JPGN.* 2012;55:221-229.
- ⊙ Kolon TF, Herndon CD, Baker LA, *et al.* American Urological Association. Evaluation and treatment of cryptorchidism: AUA guideline. *J Urol.* 2014;192(2):337-45.
- ⊙ Krous HF, Beckwith JB, Bvard RW, *et al.* Sudden infant death syndrome and unclassified sudden infant deaths: a definitional and diagnostic approach. *Pediatrics.* 2004;114(1):234-238.
- ⊙ Lopez L, Gonzalez L. Tratamiento de las enfermedades lisosomales en la población pediátrica. *Anales Pediatría Continuada.* 2013;11(3):159-61.
- ⊙ M.M. Hudson, K.K. Ness, J.G. Gurney, D.A. Mulrooney, W. Chemitilly, K.R. Krull, *et al.* Clinical ascertainment of health outcomes among adults treated for childhood cancer. *JAMA*;309(2013),2371-2381.
- ⊙ Mandeville K, Chien M, Willyerd FA, Mandell G, Hostetler MA, Bulloch B. *Pediatr Emerg Care.* 2012; 28(9):842-4.
- ⊙ Manera M, Salvador G. Recomendaciones para la alimentación en la primera infancia (de 0 a 3 años). Agencia de Salud Pública de Cataluña, 2016.
- ⊙ Monclair T, Brodeur GM, Ambros PF, Brisse HJ, Cecchetto G, Holmes K, *et al.* INRG Task Force. The International Neuroblastoma Risk Group (INRG) staging system: An INRG Task Force report. *J Clin Oncol.* 2009;27:298-303.
- ⊙ National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Urinary tract infection in under 16s: diagnosis and management. Disponible en: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg54>.
- ⊙ National Institute for Health and Care Excellence. Suspected cancer: recognition and referral. NICE guideline [NH12]. 2015 but updated September 2020. Available at <https://www.nice.org.uk/guidance/ng12/chapter/Recommendations-organised-by-symptom-and-findings-of-primary-care-investigations#symptoms-in-children-and-young-people>.
- ⊙ Noguera Julián A, De José MI, *et al.* Recomendaciones de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica para el seguimiento del niño expuesto al virus de la inmunodeficiencia humana y a fármacos antirretrovirales durante el embarazo y el período neonatal. *An Pediatr.* 2012;76(6):313-378.
- ⊙ Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.
- ⊙ Panel de Expertos de la Secretaría del Plan Nacional sobre el sida (SPNS); Grupo de Estudio de Sida (GeSIDA); Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO); Sociedad Española de Infectología Pediátrica (SEIP), Polo Rodríguez R, Muñoz Galligo E, Iribarren JA, Domingo Pedrol P, Leyes García M, Maiques Montesinos V, Miralles Martín P, Noguera Julian A, Ocampo Hernández A, Péres Bares ML, López Rojano M, Suy Franch A, Viñuela Beneitez MC, González Tomé MI. Documento de consenso para el seguimiento de la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana en relación con la reproducción, el embarazo, el parto y la profilaxis de la transmisión vertical del niño expuesto [Consensus statement on monitoring of HIV: pregnancy, birth, and prevention of mother-to-child transmission]. *Enferm Infecc Microbiol Clin.* 2014 May;32(5):310.e1-310.e33.
- ⊙ Pizarro ME, Oyarzún MA. Actualización en displasia broncopulmonar. *Neumol Pediatr.* 2016;11(2):76-80.
- ⊙ R. Peris, E. Pardo, A. Muñoz, N. Sayas, S. Valero. Cáncer infantil en España. Estadísticas 1980-2015. Registro Español de Tumores Infantiles (RETI-SEHOP), Universitat de València, (2016).
- ⊙ Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, *et al.* Clinical Practice Guideline: the diagnosis, management, and prevention of bronchiolitis. *Pediatrics.* 2014;134(5):e1474-e1502.
- ⊙ Rich BS, Dolgin SE. Necrotizing Enterocolitis. *Pediatr Rev.* 2017;38(12):552-559.
- ⊙ Rosen R, Vandeplas Y, Singendonk M, *et al.* Pediatric Gastroesophageal Reflux Clinical Practice Guidelines: Joint Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Nutrition (ESPGHAN). *JPGN.* 2018;66:516-554.
- ⊙ Salcedo Posadas A, Gartner S, Girón Moreno RM, García Novo MD. Tratado de Fibrosis Quística. 1.ª ed. Editorial Justim, 2012.
- ⊙ Shane AL, Sánchez PJ, Stoll BJ. Neonatal sepsis. *Lancet.* 2017 Oct 14;390(10104):1770-1780.

- ⊙ SIDS and other sleep-related infant deaths: updated 2016 recommendations for a safe infant sleeping environment. *Pediatrics*. 2016;138(5).
- ⊙ Sociedad Española de Cirugía Pediátrica. Calendario quirúrgico. Disponible en: <https://secipe.org/coldata/upload/documentos/calendariodefinitivo.pdf>.
- ⊙ Suarez-Guerrero JL, Gómez PJI et al. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y manejo. *Revista chilena de pediatría*. 2016;87(4):295-304.
- ⊙ Tate C, Sunley R. Brief resolved unexplained events (formerly apparent life-threatening events) and evaluation of lower-risk infants. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2018;103(2):95-98.
- ⊙ Tekgul HSD S, Kocvara R, et al. EAU Guidelines on Paediatric Urology. European Association of Urology; European Society for Paediatric Urology. 2017.
- ⊙ The INSIGHT START Study Group. Initiation of antiretroviral therapy in early asymptomatic HIV infection. *N Engl J Med*. 2015; 27;373(9):795-807.
- ⊙ Thebaud B, Goss KN, Laughon M, et al. Bronchopulmonary dysplasia. *Nat Rev Dis Primers*. 2019;14;5(1):78.
- ⊙ Tilghman JM, Ling AY, Turner TN, Sosa MX, Krumm N, Chatterjee S et al. Molecular Genetic Anatomy and Risk Profile of Hirschprung's Disease. *N Engl J Med*. 2019;380(15):1421.
- ⊙ Travers CP et al. National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network. Mortality and pulmonary outcomes of extremely preterm infants exposed to antenatal corticosteroids. *Am J Obstet Gynecol*. 2018; 218(1):130.e1-130.e13.
- ⊙ Von Lindern JS, Lopriore L. Management and prevention of neonatal anemia: current evidence and guidelines. *Expert Rev Hematol*. 2014;7(2):195-202.
- ⊙ Zeballos G, Salguero E, et al. Adaptación de las recomendaciones internacionales en estabilización y reanimación neonatal. 2015. *An Pediatr (Barc)* 2017; 86(1): 51.e1-51.e9.

En la realización de este manual han intervenido:

Coordinación del proyecto multidisciplinar:

Sandra León Paraíso, Fernando de Teresa Galván y Fernando de Teresa Mansilla

Coordinación editorial:

Sonia Clavería Irazo

Edición:

Marta García Cortizas y Belén Martín Armand

Corrección:

Equipo CTO

Ilustración de cubierta:

Txema Martínez Ávila

Ilustración de interior:

Ana Gil Piqueras y Marina Heredia Marcos

Diseño de interiores:

Txema Martínez Ávila y Victoria Rivas Guerra

Algoritmos y otros gráficos:

Victoria Rivas Guerra

Maquetación e impresión:

Cañizares Artes Gráficas

Material digital:

Adaptación digital:

Óscar Díaz González, Adrián Gutiérrez Álvarez, Juan Carlos Quintero de Teresa y José Antonio Serrano Sánchez

Equipo multimedia:

Cecilia León Paraíso, María López Romero, Daniel Paraíso Frías, Beatriz Parrondo Jiménez y Miriam Rodríguez Paredes

Agradecimientos:

Asier Albarrán Rodríguez, Alba Bernad Sanz, Roxana Cerdá Cosme, Magdalena Espigares Rodríguez, Sergio Mata Redondo, Laura Miño Cifuentes, Laura Ponce Pastor, Vanessa Spranger Hierro y Audrey Carolina Vargas Velasco